

Genètica

Codi: 102674
Crèdits: 3

2024/2025

Titulació	Tipus	Curs
2502445 Veterinària	OB	2

Professor/a de contacte

Nom: Marcelo Amills Eras

Correu electrònic: marcel.amills@uab.cat

Equip docent

Josep Maria Folch Albareda

Marcelo Amills Eras

Idiomes dels grups

Podeu consultar aquesta informació al [final](#) del document.

Prerequisits

Tot i que no hi ha prerequisits oficials, és convenient que l'estudiant repassi els continguts bàsics de Biologia i de Bioquímica.

Objectius

Es tracta d'una assignatura de segon curs del grau de Veterinària, de caràcter bàsic i en la que l'estudiant haurà d'adquirir els coneixements teòrics i pràctics que li permetin entendre l'organització i estructura del genoma en procariotes i eucariotes, els mecanismes d'expressió gènica i la seva regulació a nivell transcripcional i post-transcripcional, així com conèixer les diferents fonts de variació genètica, des de les mutacions nucleotídiques puntuals fins a les reordenacions cromosòmiques, i el seu impacte sobre diversos fenotips d'interès veterinari. L'estudiant també es familiaritzarà amb diverses tècniques d'anàlisi del genoma i de la variabilitat genètica.

Els objectius formatius concrets són:

- Familiaritzar-se amb els conceptes bàsics de la Genètica.
- Conèixer els mecanismes que regulen l'expressió gènica
- Comprendre com es produeix la transmissió de caràcters fenotípics a la descendència.
- Entendre els processos a través dels quals els factors genètics i ambientals afecten a la variació fenotípica i a les diverses patologies pròpies de les espècies domèstiques
- Conèixer les tècniques i mètodes de la Genètica Molecular i la Genòmica Estructural i Funcional.

Competències

- Comunicar la informació obtinguda durant l'exercici professional de manera fluïda, oralment i per escrit, amb altres col·legues, autoritats i la societat en general.
- Demostrar que es coneixen i es comprenen les bases físiques, químiques i moleculars dels principals processos que tenen lloc a l'organisme animal.

Resultats d'aprenentatge

1. Analitzar la base cromosòmica de l'herència i el concepte de lligament entre gens.
2. Aplicar les tècniques moleculars emprades en l'anàlisi del genoma (construcció de mapes i genotipat de polimorfismes).
3. Avaluar l'efecte que tenen les mutacions i reordenacions cromosòmiques sobre l'aparició de diferents patologies en espècies domèstiques.
4. Comunicar la informació obtinguda durant l'exercici professional de manera fluïda, oralment i per escrit, amb altres col·legues, autoritats i la societat en general.
5. Descriure els processos que regulen l'expressió dels gens en procariotes i eucariotes.
6. Interpretar els patrons d'herència dels caràcters mendelians i complexos.
7. Interpretar les interaccions intra locus i entre gens.

Continguts

El contingut global d'aquesta assignatura consta de sis blocs teòrics:

Bloc 1. Organització i estructura del material hereditari.

Bloc 2. Expressió gènica.

Bloc 3. Transmissió del material hereditari.

Bloc 4. Variació genètica.

Bloc 5. Anàlisi del genoma i les seves aplicacions.

Bloc 6. Immunogenètica i heredopatologia.

Així mateix, l'estudiant es familiaritzarà amb la resolució de problemes de Genètica mitjançant una aproximació basada en l'autoaprenentatge. Aquesta part de l'assignatura constarà de dos blocs temàtics

Bloc A. Problemes de Genètica Mendeliana

Bloc B. Problemes de Genètica Molecular i Lligament

Activitats formatives i Metodologia

Títol	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
Tipus: Dirigides			
Classes magistrals	25	1	1, 2, 3, 5, 6, 7

Tipus: Autònomes			
Estudi autònom	24	0,96	1, 2, 3, 5, 6, 7
Resolució de problemes	17	0,68	1, 3, 6, 7
Treball sobre Recursos Bioinformàtics	5	0,2	2, 4

La metodologia docent que s'emprarà durant tot el procés d'aprenentatge es basa fonamentalment en el treball de l'estudiant, i el professorat s'encarregarà d'orientar-lo i guiar-lo a través d'aquest procés. D'acord amb els objectius docents de l'assignatura, les activitats formatives que es duran a terme són:

- Classes magistrals: Amb aquestes classes, l'estudiant adquireix els coneixements científico-tècnics bàsics de l'assignatura que ha de complementar amb l'estudi dels conceptes explicats pel professorat.

- Autoaprenentatge-Resolució de problemes: Es facilitarà al alumnat una àmplia col·lecció de problemes resoltos on s'explica, de forma molt detallada i didàctica, la manera d'abordar-los i resoldre'ls. Aquesta eina permetrà a l'estudiant familiaritzar-se, de manera autònoma però guiada, amb aquesta vessant més pràctica de l'assignatura.

- Autoaprenentatge-Treball en grup: Aquesta activitat pretén fomentar el treball en grup, així com potenciar la capacitat d'emprar recursos informàtics per resoldre qüestions de tipus biològic. Es proporcionarà a l'estudiant un qüestionari amb un seguit de preguntes relacionades amb l'anàlisi bioinformàtic de dades genètiques (cerca de dades, anàlisi *in silico* de seqüències, navegació a través de bases de dades genètiques etc.). Igualment, a l'estudiant se li proporcionarà informació que l'ajudarà a familiaritzar-se amb les eines bioinformàtiques que necessita usar per resoldre el qüestionari. Per exemple, si es demana construir un mapa de restricció d'una seqüència de DNA, s'indicarà on trobar l'eina bioinformàtica *online* per realitzar aquesta tasca i també s'explicarà algunes nocions generals sobre el seu maneig. El treball es realitzarà en grups de 4 estudiants.

Nota: es reservaran 15 minuts d'una classe, dins del calendari establert pel centre/titulació, per a la complementació per part de l'alumnat de les enquestes d'avaluació de l'actuació del professorat i d'avaluació de l'assignatura/mòdul.

Avaluació

Activitats d'avaluació continuada

Títol	Pes	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
Examen Teòric	50%	2	0,08	1, 2, 3, 5, 6, 7
Sessió Pràctica de Resolució de Problemes	35%	2	0,08	1, 5, 6, 7
Treball	15%	0	0	2, 4

Avaluació continuada

L'avaluació serà individual i es realitzarà de forma continuada en el context de les diferents activitats formatives que s'han programat. Es realitzarà una Sessió Pràctica de Resolució de Problemes a mig curs, en la qual cada estudiant haurà de resoldre, en l'aula i de forma individual, un seguit de problemes pràctics plantejats pels professors. Aquesta activitat d'avaluació representarà el 35% de la nota final. Més endavant, es

realitzarà un Examen Teòric que representarà un 50% de la nota final. Qui hagi suspès alguna (o totes dues) activitats d'avaluació podrà fer un Examen de Recuperació. També podrà presentar-se a la recuperació qui havent aprovat l'examen vulgui millorar la nota obtinguda, però en aquest cas la presentació a l'examen de recuperació comportarà la renúncia a la qualificació obtinguda prèviament.

Així mateix, es realitzarà un Treball, en grups de 4 estudiants, el qual representarà un 15% de la nota final, consistent en respondre un seguit de preguntes relacionades amb l'anàlisi de seqüències de DNA i la caracterització estructural del genoma. La realització d'aquest treball implicarà la utilització d'una àmplia varietat d'eines bioinformàtiques, així com consultar diverses bases de dades relacionades amb la Genòmica Estructural. La nota del treball no serà recuperable. En el cas de suspendre l'assignatura, es guardarà la nota del treball pel següent curs. Tanmateix, existirà la possibilitat de refer-lo per augmentar la nota (això comportarà la renúncia a la qualificació obtinguda prèviament). El treball s'entregarà en format paper el mateix dia de l'Examen Teòric.

Les qualificacions obtingudes a la Sessió Pràctica de Resolució de Problemes i a l'Examen Teòric podran fer mitjana quan s'assoleixi, com a mínim, una nota igual o superior a 4 en cadascuna d'elles. En el cas de no assolir aquest llindar (ja sigui en una de les activitats o en totes dues), la qualificació global de l'assignatura serà de suspens. No cal obtenir una nota mínima del treball per fer mitjana. La nota global màxima serà de 10 punts. Quan la nota global sigui inferior a 10 punts, podrà ser bonificada (fins a un màxim de 1.5 punts i en les condicions que indiqui el professor responsable) en funció de l'actitud de l'estudiant davant de l'assignatura, la participació a classe i el nivell d'assoliment acadèmic. La nota mínima per aprovar l'assignatura serà de 5 punts sobre un màxim de 10 punts.

L'alumnat tindrà l'oportunitat de revisar les qualificacions dels exàmens i el treball en el dia/hora/lloc assenyalats pel professorat responsable al Campus Virtual.

No avaluables: Es considerarà que un/una estudiant no és avaluable si ha participat en activitats d'avaluació que representin $\leq 15\%$ de la nota final.

Avaluació única

L'avaluació única segueix el mateix programa que l'avaluació continuada, i consisteix en un únic Examen de Teoria i Problemes que tindrà lloc en el mateix dia, hora i lloc programats pel Examen de Teoria (veure avaluació continuada). Aquest examen teòric-pràctic representarà el 85% de la nota final. El Treball es farà tal com s'ha explicat anteriorment i representarà el 15% de la nota final, lliurant-lo el mateix dia en que es realitzi l' Examen de Teoria i Problemes. L'avaluació única es podrà recuperar el dia fixat per l'Examen de Recuperació (veure avaluació continuada).

Bibliografia

Llibres de text generals

Pierce B.A. (2023). Fundamentos de Genética. Ed. Médica Panamericana.

Goldberg M., Fischer J., Hood L., Hartwell L., Aquadro C., Silver L. & Reynolds A.E. (2023). Genetics: From Genes to Genomes. Ed McGraw Hill.

Brooker R. (2023). Genetics: Analysis and Principles. Ed. McGraw Hill.

Benito C & Espino FJ. (2013) Genética: Conceptos esenciales. Ed. Médica Panamericana.

Krebs J.E., Goldstein E.S. & Kilpatrick S.T. (2012). Lewin. Genes: Fundamentos. Ed. Médica Panamericana.

Brown T.A. (2017). Genomes 4. Garland Science; Edición: 4. Anglès. Versió online de accés lliure: 2nd edition <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK21128/>

Nicholas F.W. (2009). Introduction to Veterinary Genetics. Blackwell Publishing..

Nickle & Barrette-Ng. Open Genetics. Book Online:

[https://bio.libretexts.org/Bookshelves/Genetics/Book%3A_Online_Open_Genetics_\(Nickle_and_Barrette-Ng\)](https://bio.libretexts.org/Bookshelves/Genetics/Book%3A_Online_Open_Genetics_(Nickle_and_Barrette-Ng))

Pierce B. A. (2015). Genética. Un enfoque conceptual 5ª ed. Panamericana. Castellà.

Llibres de text per espècies:

PIPER L. & RUVINSKY A. (1997). The Genetics of Sheep. CABI Publishing.

ROTHSCHILD M. F. & RUVINSKY A. (2011). The Genetics of the Pig. CABI Publishing.

FRIES R. & RUVINSKY A. (1999). The Genetics of Cattle. CABI Publishing.

BOWLING A. T. & RUVINSKY A. (2000). The Genetics of the Horse. CABI Publishing.

RUVINSKY A. & SAMPSON A. J. (2012). The Genetics of the Dog. CABI Publishing.

Webs:

Online Mendelian Inheritance in Animals - <http://omia.angis.org.au/>

Inherited Diseases Database in Dogs - <http://www.vet.cam.ac.uk/idid/>

Canine Inherited Disorders Database - <http://www.upei.ca/~cidd/intro.htm>

National Center of Biotechnology - <http://www.ncbi.nlm.nih.gov>

Ensembl - <http://www.ensembl.org/index.html>

Bovine Genome Database - <http://genomes.arc.georgetown.edu/drupal/bovine/>

Programari

National Center for Biotechnology Information (NCBI): <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/>

Webcutter: <http://heimanlab.com/cut2.html>

Translate: <https://web.expasy.org/translate/>

Nucleotide Blast (<https://blast.ncbi.nlm.nih.gov/Blast.cgi>)

Llista d'idiomes

Nom	Grup	Idioma	Semestre	Torn
(TE) Teoria	1	Català	segon quadrimestre	matí-mixt
(TE) Teoria	2	Català	segon quadrimestre	matí-mixt