

Titulació	Tipus	Curs
2500890 Genètica	OB	3

### Professor/a de contacte

Nom: Joan Blanco Rodriguez

Correu electrònic: joan.blanco@uab.cat

### Idiomes dels grups

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

### Prerequisits

Per garantir el bon seguiment de la matèria per part de l'alumnat i l'assoliment dels resultats d'aprenentatge plantejats, es recomana:

1. Conèixer i comprendre els fonaments bàsics de les assignatures de primer: "Biologia Cel·lular i Histologia" i "Genètica"
2. Conèixer i comprendre els fonaments bàsics de l'assignatura de segon: "Citogenètica"
3. Conèixer les tècniques emprades en aquestes disciplines car moltes d'elles apareixeran al llarg del desenvolupament del temari i es donaran per conegudes

### Objectius

La reproducció sexual en la majoria de les espècies està associada al dimorfisme sexual i a la presència de cromosomes que determinen el sexe. El dimorfisme sexual s'aconsegueix mitjançant la participació de gens específics implicats en un desenvolupament sexual diferencial. Les mutacions en aquests gens condicionen la diferenciació sexual i, per tant, la fertilitat dels individus. D'altra banda, la gametogènesi és un procés complex i altament regulat. Les disfuncions o anomalies que afecten una o més etapes implicades en la formació dels espermatozoides o dels oòcits poden perjudicar la capacitat reproductiva dels individus afectes. Fins a la data, s'ha establert la relació entre diverses alteracions del genotip i el seu efecte sobre la capacitat reproductiva dels individus. En general, la manifestació de infertilitat d'origen genètic es relaciona amb una reducció significativa en el nombre de gàmetes produïts, anomalies en el desenvolupament embrionari o avortaments espontanis.

En aquest context, els objectius de l'assignatura se centraran en:

1. Establir les causes genètiques que condicionen la reproducció en humans.
2. Revisar les tècniques d'anàlisi genètica dirigides a la caracterització de gàmetes i embrions preimplantacionals.
3. Determinar el risc de transmissió de la infertilitat de causa genètica.
4. Establir les bases per a l'assessorament genètic reproductiu.

## Competències

- Actuar amb responsabilitat ètica i amb respecte pels drets i deures fonamentals, la diversitat i els valors democràtics.
- Actuar en l'àmbit de coneixement propi avaluant les desigualtats per raó de sexe/gènere.
- Actuar en l'àmbit de coneixement propi valorant l'impacte social, econòmic i mediambiental.
- Aplicar els coneixements teòrics a la pràctica.
- Assumir un compromís ètic
- Definir la mutació i els seus tipus, i determinar els nivells de dany gènic, cromosòmic i genòmic en el material hereditari de qualsevol espècie, tant espontani com induït, i avaluar-ne les conseqüències.
- Descriure l'organització, l'evolució, la variació interindividual i l'expressió del genoma humà.
- Descriure les bases genètiques del desenvolupament i del control de l'expressió gènica.
- Desenvolupar l'aprenentatge autònom.
- Dissenyar experiments i interpretar-ne els resultats.
- Fer diagnòstics i assessoraments genètics i considerar-ne els dilemes ètics i legals.
- Introduir canvis en els mètodes i els processos de l'àmbit de coneixement per donar respostes innovadores a les necessitats i demandes de la societat.
- Mesurar i interpretar la variació genètica dins i entre poblacions des d'una perspectiva clínica, de millora genètica d'animals i plantes, de conservació i evolutiva.

## Resultats d'aprenentatge

1. Actuar amb responsabilitat ètica i amb respecte pels drets i deures fonamentals, la diversitat i els valors democràtics.
2. Actuar en l'àmbit de coneixement propi avaluant les desigualtats per raó de sexe/gènere.
3. Actuar en l'àmbit de coneixement propi valorant l'impacte social, econòmic i mediambiental.
4. Aplicar els coneixements teòrics a la pràctica.
5. Aplicar i assumir els principis bàsics en bioètica.
6. Assumir un compromís ètic
7. Descriure el fonament de les tècniques genètiques per a l'estudi i la prevenció de l'esterilitat i la infertilitat.
8. Descriure l'estructura i la variació del genoma humà des d'una perspectiva funcional i evolutiva.
9. Descriure les bases genètiques de la determinació i la diferenciació del sexe en humans.
10. Descriure les bases i el control genètic de la gametogènesi humana.
11. Desenvolupar l'aprenentatge autònom.
12. Dissenyar experiments i interpretar-ne els resultats.
13. Explicar el càncer com un error dels mecanismes de control d'expressió gènica.
14. Fer assessorament genètic preconcepcional tenint en compte les seves implicacions ètiques i legals.
15. Introduir canvis en els mètodes i els processos de l'àmbit de coneixement per donar respostes innovadores a les necessitats i demandes de la societat.
16. Reconèixer les anomalies genètiques de l'espermatoogènesi i l'ovogènesi relacionades amb un fenotip d'esterilitat.
17. Valorar la implicació de les anomalies genètiques com a causa d'infertilitat.

## Continguts

### BLOC I: FONAMENTS GENÈTICS DE LA REPRODUCCIÓ

Tema 1. Determinació i diferenciació del sexe en humans

Tema 2. Control genètic de la gametogènesi humana

### BLOC II: BASES GENÈTIQUES DE LA INFERTILITAT

Tema 3. Bases genètiques de la infertilitat masculina

Tema 4. Bases genètiques de la infertilitat femenina

### BLOC III: DIAGNÒSTIC GENÈTIC VINCULAT A LA REPRODUCCIÓ HUMANA ASSISTIDA

Tema 5. Introducció a les tècniques de reproducció humana assistida

Tema 6. Estudis genètics en la parella infèril

Tema 7. Diagnòstic genètic preimplantacional

Tema 8. Estudis genètics preconceptionals en donants de gàmetes i parelles amb desig reproductiu

## Activitats formatives i Metodologia

Títol	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
Tipus: Dirigides			
Classes de Teoria	22	0,88	17, 7, 9, 10, 14, 16
Classes de problemes	4	0,16	4, 6, 12
Tipus: Autònomes			
Estudi individual	27	1,08	11
Ressolució de problemes	16	0,64	4, 6, 12, 11

### Classes de teoria

El contingut del programa de teoria l'explicarà el professor en 22 sessions de 50 minuts amb suport audiovisual i fomentant la participació activa de l'alumnat. Les taules, figures i gràfics utilitzats a les sessions estaran disponibles en format PDF a l'aula Moodle de l'assignatura. L'alumnat també tindrà accés a través d'aquesta plataforma a vídeos, animacions i llocs web recomanats i rebrà bibliografia detallada de cada tema que haurà de consultar per consolidar les classes teòriques i per a l'estudi personal dels temes explicats.

### Classes de problemes

L'alumnat s'organitzarà en grups de quatre i haurà d'assistir a les sessions corresponents en el grup assignat per la coordinació del grau. Cada alumne completarà 4 sessions de 50 minuts durant el curs. L'organització a l'aula es realitzarà de la següent manera:

1. L'alumnat disposarà d'una llista de problemes per resoldre prèviament.
2. Per a cada una de les sessions programades, l'alumnat treballarà entre 3 i 4 problemes i prepararà un dossier de resposta.
3. Abans de cada sessió, cada equip lliurarà el dossier de resposta (una entrega en grup) a l'espai habilitat a l'aula Moodle de l'assignatura.
4. Els problemes es resoldran a l'aula el dia assignat en el calendari de l'assignatura. El professor escollirà un estudiant que haurà de realitzar una presentació oral a la resta de l'alumnat.
5. La resolució del problema i la presentació seran avaluades pel professor i la qualificació obtinguda s'aplicarà a tots els membres de l'equip al qual pertany l'alumne/a.

6. Al final de cada sessió, el professor escollirà i puntuarà un problema del dossier. La qualificació obtinguda s'aplicarà a tots els membres de l'equip de treball i contribuirà a la nota final d'aquesta activitat.

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 escrit I	40	2	0,08	1, 5, 17, 7, 9, 10, 8, 11, 13, 15, 16, 3, 2
Examen escrit II	40	2	0,08	1, 4, 17, 6, 7, 12, 11, 15, 14, 16, 3, 2
Resolució problemes	20	2	0,08	1, 4, 11, 15, 3, 2

Per superar l'assignatura serà imprescindible obtenir una qualificació final igual o superior a 5 punts sobre 10 a partir de les aportacions de les diferents activitats d'avaluació. A més, l'alumnat haurà d'obtenir una qualificació mínima de la mitjana aritmètica dels dos exàmens escrits igual o superior a 4 punts sobre 10.

#### Examen escrit I i examen escrit II (avaluació individual)

Al llarg del semestre es realitzaran dues proves escrites (veure programació de l'assignatura) sobre els continguts teòrics de l'assignatura, que l'alumnat haurà de respondre de manera individual. Les proves consistiran en preguntes tipus test que tindran la finalitat d'avaluar el domini dels conceptes i els coneixements tractats a classe i comprovar la correcció alhora d'aplicar-los i relacionar-los. Cadascuna de les proves tindrà un pes del 40% sobre la nota final de l'assignatura. Els alumnes hauran d'obtenir una qualificació mínima de la mitjana d'ambdues proves de 4 punts (sobre 10) per poder aprovar l'assignatura.

#### Resolució de problemes (avaluació en grup)

La nota d'aquesta part s'aconseguirà a través de la mitjana de la suma de les notes obtingudes per cada grup d'alumnes al llarg del curs (un problema per dossier) i de la resolució oral a classe. El professor vetllarà perquè durant el curs cada grup hagi fet com a mínim una exposició. Un problema no lliurat o no resolt a classe es puntuarà amb un zero en el càlcul de la nota mitjana del grup. La valoració dels Problemes es realitzarà tenint en compte la correcció en la resposta, el plantejament i la interpretació dels resultats. La nota final serà compartida per tots els integrants de cada grup i equivaldrà al 20% de la nota final.

#### Examen de recuperació

Hi haurà un examen de recuperació per aquells alumnes que no hagin superat la nota requerida als exàmens parcials d'avaluació dels continguts teòrics (mitjana de 4 sobre 10) o que no hagin assolit la nota mínima per aprovar l'assignatura (5 punts sobre 10). Per participar a la recuperació, l'alumnat ha d'haver estat prèviament avaluat en un conjunt d'activitats el pes de les quals equivalgui a un mínim de dues terceres parts de la qualificació total de l'assignatura. Per tant, l'alumnat obtindrà la qualificació de "No Avaluable" quan les activitats d'avaluació realitzades tinguin una ponderació inferior al 67% en la qualificació final. Per a utilitzar la nota obtinguda de l'examen de recuperació en la nota final de l'assignatura, caldrà superar la qualificació de 4 sobre 10 en aquest examen.

#### Avaluació única

L'alumnat podrà ser avaluat dels continguts teòrics de l'assignatura mitjançant un únic examen escrit (avaluació individual), el qual tindrà un pes del 80% sobre la nota final. El 20% restant es basarà en la resolució de problemes, els quals seran avaluats de manera continuada durant el curs (veure apartat anterior). Aquest examen serà de la mateixa tipologia que els dos exàmens programats per l'avaluació continuada dels continguts teòrics. Es realitzarà en la mateixa data fixada en el calendari per l'examen escrit II i s'aplicarà el mateix sistema de recuperació que per l'avaluació continuada.

L'alumnat que s'acollí a aquesta modalitat haurà de comunicar-lo al professor responsable de l'assignatura abans del primer dia laborable del mes d'octubre.

## Bibliografia

Bajo JM, B. Coroleu B. (Eds.) Fundamentos de Reproducción. Editorial Panamericana. Madrid. 2009.

Elder K., Dale B. In vitro fertilization. (3rd edition). Cambridge University Press. New York. 2011.

Fauser B.C.J.M. (Ed.). Molecular Biology in Reproductive Medicine. The Parthenon Publishing Group. New York. 1999

Gardner D.K. et al. (Eds.). Textbook of assisted Reproductive Techniques. Martin Dunitz Pub. Hampshire. 2001.

Harper J. (Ed.) Preimplantation Genetic Diagnosis. (2nd Edition). Cambridge University Press. New York (USA).2009.

Johnson M.H. and Everitt B.J. (Eds.) Essential Reproduction. 5th Edition. Blackwell Science. Oxford. 2005.

Matorras R, Hernández J. (Eds.). Estudio y tratamiento de la pareja estéril. Adalia. Madrid. 2007.

Al llarg del curs es recomanarà bibliografia específica a mode d'articles de revisió.

## Programari

No aplicable

## Llista d'idiomes

Nom	Grup	Idioma	Semestre	Torn
(SEM) Seminaris	631	Català	primer quadrimestre	matí-mixt
(SEM) Seminaris	632	Català	primer quadrimestre	matí-mixt
(TE) Teoria	63	Català	primer quadrimestre	matí-mixt