UAB
Universitat Autònoma de Barcelona

Genètica Humana

Codi: 100750
Crèdits: 6

2025/2026

Titulació	Tipus	Curs
Biologia	OT	4

Professor/a de contacte

Nom: Gemma Armengol Rosell

Correu electrònic: gemma.armengol@uab.cat

Equip docent

Joan Francesc Barquinero Estruch

Idiomes dels grups

Podeu consultar aquesta informació al final del document.

Prerequisits

Els propis del grau, i haver aprovat l'assignatura de genètica de primer curs.

Per poder assistir a les pràctiques de laboratori cal justificar haver superat les proves de bioseguretat i de seguretat que trobarà en el Campus Virtual i conèixer i acceptar les normes de funcionament dels laboratoris de la Facultat de Biociències.

Objectius

La Genètica Humana estudia els fenòmens de l'herència i la variació tant normal com patològica a l'espècie humana. És una matèria fonamental i aplicada que integra tots els nivells d'organització, des del molecular a l'evolutiu.

Els principals objectius de formació d'aquesta assignatura són: la comprensió de les bases i els mecanismes de l'herència, el coneixement de la variabilitat del genoma (normal i patològica) en individus i poblacions humanes i dels factors responsables de la mateixa, la capacitat de realitzar proves per les malalties genètiques, coneixent el seu tractament i els aspectes ètics que se'n deriven, i finalment l'aplicació dels coneixements obtinguts per al desenvolupament de projectes/treballs de recerca.

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.
- Comprendre els mecanismes de l'herència i els fonaments de la millora genètica.
- Comprendre els processos que determinen el funcionament dels éssers vius en cada un dels seus nivells d'organització.
- Controlar processos i proporcionar serveis relacionats amb la biologia.
- Dissenyar i fer diagnòstics biològics i identificar i utilitzar bioindicadors.
- Fer anàlisis genètiques.
- 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.
- Que els estudiants hagin demostrat que comprenen i tenen coneixements en una àrea d'estudi que parteix de la base de l'educació secundària general, i se sol trobar a un nivell que, si bé es basa en llibres de text avançats, inclou també alguns aspectes que impliquen coneixements procedents de l'avantguarda d'aquell camp d'estudi.
- Que els estudiants hagin desenvolupat aquelles habilitats d'aprenentatge necessàries per emprendre estudis posteriors amb un alt grau d'autonomia.
- Que els estudiants puguin transmetre informació, idees, problemes i solucions a un públic tant especialitzat com no especialitzat.
- Que els estudiants sàpiguen aplicar els coneixements propis a la seva feina o vocació d'una manera professional i tinguin les competències que se solen demostrar per mitjà de l'elaboració i la defensa d'arguments i la resolució de problemes dins de la seva àrea d'estudi.
- Que els estudiants tinguin la capacitat de reunir i interpretar dades rellevants (normalment dins de la seva àrea d'estudi) per emetre judicis que incloguin una reflexió sobre temes destacats d'índole social, científica o ètica.
- Tenir capacitat d'anàlisi i de síntesi.
- Tenir capacitat d'organització i planificació

Resultats d'aprenentatge

1. Analitzar críticament els principis, valors i procediments que regeixen l'exercici de la professió.
2. Analitzar els indicadors de sostenibilitat de les activitats academicoprofessionals de l'àmbit integrant les dimensions social, econòmica i mediambiental.
3. Analitzar les desigualtats per raó de sexe/gènere i els biaixos de gènere en l'àmbit de coneixement propi.
4. Analitzar una situació i identificar-ne els punts de millora.
5. Descriure els patrons d'herència i calcular el risc de recurrència de malalties humanes.
6. Identificar els factors naturals i artificials que afecten la salut humana.
7. Identificar les bases genètiques del desenvolupament i dels defectes congènits en humans.
8. Interactuar amb institucions governamentals d'àmbit social, politicopoblacional i de salut pública, i assessorar-les.
9. Interpretar la variabilitat humana com a font d'individualització.
10. Proposar formes d'avaluació dels projectes i accions de millora de la sostenibilitat.
11. Proposar nous mètodes o solucions alternatives fonamentades.
12. Proposar projectes i accions que incorporin la perspectiva de gènere.
13. Que els estudiants hagin demostrat que comprenen i tenen coneixements en una àrea d'estudi que parteix de la base de l'educació secundària general, i se sol trobar a un nivell que, si bé es basa en llibres de text avançats, inclou també alguns aspectes que impliquen coneixements procedents de l'avantguarda d'aquell camp d'estudi.
14. Que els estudiants hagin desenvolupat aquelles habilitats d'aprenentatge necessàries per emprendre estudis posteriors amb un alt grau d'autonomia.
15. Que els estudiants puguin transmetre informació, idees, problemes i solucions a un públic tant especialitzat com no especialitzat.
16. Que els estudiants sàpiguen aplicar els coneixements propis a la seva feina o vocació d'una manera professional i tinguin les competències que se solen demostrar per mitjà de l'elaboració i la defensa d'arguments i la resolució de problemes dins de la seva àrea d'estudi.

17. Que els estudiants tinguin la capacitat de reunir i interpretar dades rellevants (normalment dins de la seva àrea d'estudi) per emetre judicis que incloguin una reflexió sobre temes destacats d'índole social, científica o ètica.
18. Reconèixer les anomalies dels cromosomes humans i avaluar-ne les conseqüències.
19. Tenir capacitat d'anàlisi i de síntesi.
20. Tenir capacitat d'organització i planificació.

Continguts

Tema 1. Organització del genoma humà

Tema 2. Alteracions cromosòmiques

Tema 3. Mutacions i polimorfismes.

Tema 4. Epigenètica

Tema 5. Genètica del desenvolupament

Tema 6. Mapatge i identificació de gens relacionats amb malalties

Tema 7. Genètica de càncer

Tema 8. Farmacogenètica. Genòmica nutricional

Tema 9. Diagnòstic prenatal. Probes per malalties genètiques i consell genètic

Tema 10. Tractament de malalties genètiques

Tema 11. Aspectes ètics de la genètica humana

Activitats formatives i Metodologia

Títol	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
Tipus: Dirigides			
Pràctiques de laboratori	10	0,4	9, 14, 15, 16, 17, 18, 19, 20
Seminaris	10	0,4	1, 2, 3, 4, 6, 7, 9, 10, 11, 13, 14, 15, 16, 17, 18, 19, 20
Sessions amb tot el grup	25	1	1, 2, 3, 4, 6, 7, 9, 10, 11, 12, 13, 14, 15, 16, 17, 18, 19, 20
Tipus: Supervisades			
Tutories	5	0,2	1, 3, 4, 10, 11, 12, 13, 16, 17, 19, 20
Tipus: Autònomes			
Estudi personal	45	1,8	4, 5, 6, 7, 9, 13, 14, 16, 17, 18, 19, 20
Lectura de textos	17	0,68	1, 13, 14, 17, 19
Preparació de problemes	15	0,6	4, 5, 6, 7, 9, 13, 15, 16, 17, 18, 19, 20

Recerca de documentació	5	0,2	1, 4, 13, 16, 17, 19, 20
Redacció de treballs	15	0,6	1, 3, 4, 5, 6, 7, 9, 10, 11, 13, 14, 15, 16, 17, 18, 19, 20

La metodologia docent traurà profit de les eines que aporta el Campus Virtual de la UAB. Per assolir els objectius de l'assignatura es proposen fer tres tipus d'activitats d'aprenentatge: sessions amb tot el grup, seminaris amb la meitat del grup i treball autònom en grups petits sobre un article científic.

Sessions amb tot el grup: L'alumnat adquireix coneixements propis de l'assignatura assistint a les classes, complementant-les amb l'estudi personal. Aquestes classes estan concebudes com a sessions expositives per part del professorat però també s'afavoreix la participació dels estudiants de forma activa per establir debats o reflexions col·lectives, fent servir les tecnologies de la informació i la comunicació i les tecnologies per a l'aprenentatge i el coneixement. A les classes s'utilitzen presentacions digitals per ajudar a la comprensió dels continguts, que estan disponibles al campus virtual de la UAB.

Seminaris: Els coneixements desenvolupats a les sessions amb tot el grup i treballats en l'estudi personal s'apliquen a la resolució de casos pràctics i en la discussió de treballs de recerca originals publicats en revistes internacionals. Els casos pràctics es plantegen en forma de problemes o preguntes, que es treballen en grups petits. Aquests tipus de metodologia permet reforçar i aprofundir en els temes treballats a les sessions amb tot el grup.

Treball autònom en petits grups sobre un article: Es proposa la realització d'un treball en grups petits de tipus cooperatiu que es prepara fora de l'aula i que implica tasques de documentació i discussió en grup sobre un tema de genètica humana. A les tutories s'orientarà a l'alumnat sobre com realitzar aquest treball.

Pràctiques de laboratori: Es busca identificar mutacions genètiques i variants genètiques i relacionar-ho amb la influència que poden tenir enla generació de diversitat i en els processos patològics. Mitjançant aquestes pràctiques l'alumnat adquirirà habilitats en l'aplicació de tècniques instrumentals, analítiques i moleculars. L'assistència a les pràctiques és obligatòria.

Nota: es reservaran 15 minuts d'una classe, dins del calendari establert pel centre/titulació, perquè els alumnes completin les enquestes d'avaluació de l'actuació del professorat i d'avaluació de l'assignatura.

Avaluació

Activitats d'avaluació continuada

Títol	Pes	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
Entrega de treball relacionat amb les pràctiques de laboratori	10%	0	0	9, 14, 15, 16, 17, 18, 19
Entrega de treballs de les activitats realitzades a les classes	20%	0	0	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14, 15, 16, 17, 18, 19, 20
Prova escrita I	25%	1,5	0,06	5, 6, 7, 9, 18, 19, 20
Prova escrita II	25%	1,5	0,06	5, 6, 7, 9, 18, 19, 20
Treball en grup	20%	0	0	5, 7, 9, 18, 19, 20

a)Dues proves escrites: cada prova 25% de la nota final. La nota mínima per aprovar l'assignatura serà d'un 5 en cada prova.

b)Entrega de treballs de les activitats realitzades a les classes: 20% de la nota final. En algunes classes es fan activitats avaluables.

c)Treball en grups petits: 20% de la nota final. En aquesta avaluació es tindrà en compte: la presentació oral (5%), el treball (15%) i l'ajust al temps limitat. L'avaluació de la presentació oral serà individual però les altres seran comunes per a tots els membres del grup.

d)Entrega de treball relacionat amb les pràctiques de laboratori: 10% de la nota final. Les pràctiques de laboratori són d'obligatòria assistència.

Per poder aprovar l'assignatura s'ha de treure com a mínim un 5 a la nota final. A final de curs hi haurà una prova de recuperació per aquell alumnat que hagi suspès o no presentat alguna/es de les dues proves escrites. Per participar a la recuperació, l'alumnat ha d'haver estar 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. L'alumnat obtindrà la qualificació de "No Avaluable" quan les activitats d'avaluació realitzades tinguin una pes inferior al 67% de la qualificació final.

Avaluació única
L'alumnat que s'adscriu a l'avaluació única haurà de fer en una única data: les dues proves escrites i l'entrega de treballs de les activitats realitzades a les classes que no siguin en grup (en les mateixes condicions que l'alumnat amb avaluació continuada). Les activitats realitzades a les classes que són en grup i el treball en grups petits s'avaluaran el mateix dia que serà avaluat l'alumnat amb avaluació continuada. Les pràctiques de laboratori són d'obligatòria assistència i s'avaluaran el mateix dia que serà avaluat l'alumnat amb avaluació continuada: l'últim dia de pràctiques. El pes de cada activitat d'avaluació serà el mateix que en el cas d'avaluació continuada. La prova d'avaluació única es farà coincidint amb la mateixa data fixada en calendari per a la darrera prova d'avaluació continuada i s'aplicarà el mateix sistema de recuperació que per l'avaluació continuada.

Ús d'intel·ligència artificial

En aquesta assignatura, es permet l'ús de tecnologies d'Intel·ligència Artificial (IA) com a part integrant del desenvolupament del treball, sempre que el resultat final reflecteixi una contribució significativa de l'estudiant en l'anàlisi i la reflexió personal. L'estudiant haurà d'identificar clarament quines parts han estat generades amb aquesta tecnologia, especificar les eines emprades i incloure una reflexió crítica sobre com aquestes han influït en el procés i el resultat final de l'activitat. La no transparència de l'ús de la IA es considerarà falta d'honestedat acadèmica i pot comportar una penalització en la nota de l'activitat, o sancions majors en casos de gravetat

Bibliografia

- Cummings MR. (2016). Human Heredity. Principles and Issues. 11ena edició. Thompson. Brooks/Cole. Belmont, USA.
- Jorde LB, Carey JC, Bamshad MJ (2020). Medical genetics. 6a edició. Elsevier. Philadelphia, USA. Enllaç: https://www.clinicalkey.com/student/content/toc/3-s2.0-C20190053186
- Lewis R. (2024). Human Genetics. Concepts and Applications. 14a edició. McGraw-Hill Science. New York, USA.
- Ronald C. (2024). Thompson & Thompson Genética y genómica en medicina. 9ena edició. Saunders Elsevier, Philadelphia, USA. Enllaç: https://www-clinicalkey-com.are.uab.cat/student/
- Strachan T i Read AP. (2019). Human Molecular Genetics. 5a edició. Garland Science, Taylor & Francis Group, New York, USA.
- Strachan T, Lucassen A. (2022). Genetics and Genomics in Medicine. 2a edició. CRC press, Taylor & Francis Group, New York, USA.
- Turnpenny P, Ellard S. and Clever R (2021). Emery Elements of Medical Genetics. 16a edició. Elsevier, Philadelphia, USA. Enllaç a 15a edició: https://www.clinicalkey.com/
- http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim
- http://ghr.nlm.nih.gov

- http://www.genome.gov

Programari

No s'utilitzarà cap programari específic.

Grups i idiomes de l'assignatura

La informació proporcionada és provisional fins al 30 de novembre de 2025. A partir d'aquesta data, podreu consultar l'idioma de cada grup a través daquest enllaç. Per accedir a la informació, caldrà introduir el CODI de l'assignatura

Nom	Grup	Idioma	Semestre	Torn
(PAUL) Pràctiques d'aula	141	Català	primer quadrimestre	matí-mixt
(PLAB) Pràctiques de laboratori	141	Català	primer quadrimestre	tarda
(TE) Teoria	14	Català	primer quadrimestre	matí-mixt