

Titulació	Tipus	Curs
Genètica	OB	3

Professor/a de contacte

Nom: Gemma Armengol Rosell

Correu electrònic: gemma.armengol@uab.cat

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.
- 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 i interpretar els principis de la transmissió de la informació genètica a través de les generacions.
- Descriure les bases genètiques del desenvolupament i del control de l'expressió gènica.

- Dissenyar i interpretar estudis d'associació entre polimorfismes genètics i caràcters fenotípics per a la identificació de variants genètiques que afecten el fenotip, incloent-hi les associades a patologies i les que confereixen susceptibilitat a malalties humanes o altres espècies d'interès.
- Elaborar, dirigir, executar i assessorar projectes en què calguin coneixements de genètica o de genòmica.
- 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.
- Prendre la iniciativa i mostrar esperit emprenedor.
- Saber comunicar amb eficàcia, oralment i per escrit.
- Tenir capacitat d'anàlisi i de síntesi.
- Utilitzar i interpretar les fonts de dades de genomes i macromolècules de qualsevol espècie i comprendre els fonaments de l'anàlisi bioinformàtica per establir les relacions corresponents entre estructura, funció i evolució.
- Valorar la importància de la qualitat i de la feina ben feta.

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. Descriure el paper de la variació genètica en l'espècie humana en el diagnòstic, prevenció i tractament de malalties.
5. Descriure la base genètica del desenvolupament humà.
6. Determinar la base genètica i calcular el risc de recurrència de malalties humanes.
7. Enumerar i descriure les diferents tècniques d'anàlisi de polimorfismes de DNA que es poden aplicar als estudis de variació genètica associada a patologies humanes.
8. Interpretar els resultats obtinguts amb les tècniques d'anàlisi de polimorfismes de DNA per identificar i valorar factors de susceptibilitat i predisposició a patir malalties.
9. Interpretar publicacions científiques, resoldre problemes i casos exemple de l'àmbit de la genètica humana i de la genètica del càncer.
10. 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.
11. Prendre la iniciativa i mostrar esperit emprenedor.
12. Proposar projectes de genètica i genòmica aplicables a l'àmbit de la salut humana.
13. Reconèixer les anomalies gèniques, cromosòmiques i genòmiques humanes i avaluar-ne les conseqüències clíniques.
14. Saber comunicar amb eficàcia, oralment i per escrit.
15. Tenir capacitat d'anàlisi i de síntesi.
16. Utilitzar les fonts de dades del genoma humà i interpretar-les.
17. Valorar la importància de la qualitat i de la feina ben feta.

Continguts

Tema 1. Organització del genoma humà

Tema 2. Alteracions cromosòmiques

Tema 3. Mutacions i polimorfismes.

Tema 4. Mapatge i identificació de gens relacionats amb malalties

Tema 5. Epigenètica

Tema 6. Genètica del desenvolupament

Tema 7. Genètica de càncer

Tema 8. Farmacogenètica

Tema 9. Genòmica nutricional

Tema 10. Genètica forense

Tema 11. Diagnòstic prenatal

Tema 12. Probes per malalties genètiques i consell genètic

Tema 13. Tractament de malalties genètiques

Tema 14. Aspectes ètics de la genètica humana

Activitats formatives i Metodologia

Títol	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
Tipus: Dirigides			
Seminaris	15	0,6	11, 14, 15, 17
Sessions amb tot el grup	30	1,2	11, 14
Tipus: Supervisades			
Tutories	5	0,2	11, 15, 17
Tipus: Autònomes			
Estudi personal	45	1,8	15, 17
Lectura de textos	17	0,68	15, 17
Preparació de problemes	15	0,6	15
Recerca de documentació	5	0,2	11, 15, 17
Redacció de treballs	15	0,6	11, 14, 15, 17

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.

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 treballs de les activitats realitzades a les classes	20%	0	0	1, 2, 3, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14, 15, 16, 17
Prova escrita I	30%	1,5	0,06	4, 5, 6, 7, 8, 13, 15, 16, 17
Prova escrita II	30%	1,5	0,06	4, 5, 6, 7, 8, 13, 15, 16, 17
Treball en grup	20%	0	0	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14, 15, 16, 17

a) Dues proves escrites: cada prova 30% 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.

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 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. 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. 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'honestat 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 d'aquest [enllaç](#). Per accedir a la informació, caldrà introduir el CODI de l'assignatura

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