

Titulació	Tipus	Curs
Genètica	OT	4

Professor/a de contacte

Nom: Gemma Armengol Rosell

Correu electrònic: gemma.armengol@uab.cat

Equip docent

Jordi Surrallès Calonge

Jordi Camps Polo

Alba Hernández Bonilla

Idiomes dels grups

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

Prerequisits

Els propis del grau, i haver aprovat l'assignatura de Genètica Humana.

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

Els objectius de l'assignatura són mostrar com l'adquisició de mutacions somàtiques contribueixen al creixement tumoral i com les variacions genètiques hereditàries contribueixen a la susceptibilitat al càncer. Es tracten temes com la inestabilitat genòmica i els tipus de canvis funcionals que resulten en el creixement tumoral. També es discuteixen els canvis genètics i epigenètics en el càncer, des de l'escala cromosòmica fins a petites mutacions, amb exemples dels tipus de càncers més comuns.

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.
- Demostrar que es comprenen les bases genètiques del càncer.
- Demostrar sensibilitat en temes mediambientals, sanitaris i socials.
- Desenvolupar la creativitat.
- 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.
- 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.
- Saber comunicar amb eficàcia, oralment i per escrit.
- Tenir capacitat d'anàlisi i de síntesi.
- 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. Aplicar els coneixements teòrics a la pràctica.
5. Demostrar que es comprenen les bases genètiques del càncer.
6. Demostrar sensibilitat en temes mediambientals, sanitaris i socials.
7. Descriure el paper de la variació genètica en l'espècie humana en el diagnòstic, prevenció i tractament de malalties.
8. Desenvolupar la creativitat.
9. Integrar els coneixements de les diferents tècniques d'anàlisi de la variació del material genètic i de les seves bases teòriques a l'avaluació i interpretació dels resultats des d'una perspectiva clínica.
10. 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.
11. 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.
12. Saber comunicar amb eficàcia, oralment i per escrit.
13. Tenir capacitat d'anàlisi i de síntesi.
14. Valorar la importància de la qualitat i de la feina ben feta.

Continguts

1. Què és el càncer? Tipus de tumors. Tumors benignes i malignes. Incidència i supervivència.
2. Característiques de les cèl·lules tumorals. Senyalització cel·lular. Control del cicle cel·lular. Angiogènesi. Inactivació de la senescència. Apoptosi. Invasivitat i metàstasi. Microambient tumoral. Dianes terapèutiques.
3. Gens i càncer. Epigenètica i càncer. Metilació. Modificació d'histones. miRNAs. Ús clínic potencial.
4. Seqüenciació del genoma tumoral. Mutacions *driver* i *passenger*. Nombre de mutacions necessàries. Circo Plots. Vies amb més alteracions. Mutacions relacionades amb la metàstasi. Perfils d'expressió gènica.
5. Alteracions genètiques en leucèmies i limfomes.
6. Alteracions genètiques dels carcinomes més freqüents. Càncer de pulmó, càncer de colon, càncer de mama, càncer de bufeta, càncer de pròstata, càncer renal.

7. Noves estratègies genètiques aplicades al diagnòstic i tractament del càncer. Heterogeneïtat tumoral. Firmes mutacionals. Cribatge en càncer de colon. Biomarcadors.
8. Carcinogènesi. Cèl·lules mare embrionàries (SCs) i cèl·lules mare canceroses (CSCs). *The cancer stem cell hypothesis*. Implicacions en la teràpia contra el càncer. Implicacions en la generació de cèl·lules mare artificials. Tècniques d' anàlisi de les CSC i del fenotip tumoral.
9. Carcinogènesi ambiental. Mecanismes moleculars de carcinogènesi ambiental. Carcinògens humans. Carcinògens transplacentaris.
10. Càncer familiar, reparació del DNA i síndromes de predisposició al càncer
11. Estratègies genètiques per identificar gens de susceptibilitat al càncer
12. Nous tractaments per tumors amb mutacions en gens de predisposició tumoral. El concepte de letalitat sintètica

Activitats formatives i Metodologia

Títol	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
Tipus: Dirigides			
Pràctiques de laboratori	10	0,4	4, 6, 8, 12, 13, 14
Seminaris	15	0,6	4, 6, 8, 12, 13, 14
Sessions Teòriques	25	1	4, 6, 8, 12, 13, 14
Tipus: Supervisades			
Tutories	2	0,08	4, 6, 8, 12, 13, 14
Tipus: Autònomes			
Estudi personal	60	2,4	4, 6, 8, 13, 14
Preparació de les activitats dels seminaris	35	1,4	4, 6, 8, 12, 13, 14

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 pràctiques de laboratori també amb la meitat del grup.

Sessions teòriques: 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 classes de teoria i treballats en l'estudi personal s'apliquen a la resolució de casos pràctics, assistència a conferències 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 teòriques.

Pràctiques de laboratori: Les classes pràctiques de laboratori són fonamentals per a l'aprenentatge de qualsevol coneixement en el camp de les ciències experimentals. En el cas de l'assignatura de Genètica del Càncer les classes pràctiques tenen com objectiu mostrar a l'alumnat algunes tècniques d'anàlisi del genoma tumoral. L'aprenentatge i comprensió d'aquestes tècniques permetran l'adquisició de competències que li

seran essencials per al desenvolupament professional de l'alumnat. 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
Preguntes de pràctiques	10%	0	0	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14
Prova escrita I	30%	1,5	0,06	4, 5, 7, 9, 10, 12, 13, 14
Prova escrita II	30%	1,5	0,06	4, 5, 7, 9, 10, 12, 13, 14
Treballs dels seminaris	30%	0	0	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14

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) Treballs derivats de les activitats realitzades als seminaris: 30% de la nota final. Els treballs poden ser de tipus problemes, interpretació de dades de treballs, de cerca bibliogràfica, etc. a proposar per cada professor responsable.

c) Preguntes o memòria sobre les pràctiques de laboratori: 10% de la nota final. L'assistència a les pràctiques és obligatòria.

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. La prova de recuperació serà només de la part suspesa/no presentada. 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 ponderació inferior al 67% en 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 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. 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

The molecular basis of cancer. Edited by: J. Mendelsohn, P.M. Howley, M.A. Israel, J.W. Gray, C.B. Thompson. Philadelphia: Saunders, an imprint of Elsevier Inc. 2015. 4th edition.
<https://www.sciencedirect.com/science/book/9781455740666>

Principles of cancer genetics. Edited by: F. Bunz. Baltimore: Springer. 2022. 3rd edition.
https://bibcercador.uab.cat/permalink/34CSUC_UAB/15r2rl8/cdi_askewshots_vlebooks_9783030993870

Textbook of cancer epidemiology. Edited by: Hans-Olov Adami, David Hunter, and Dimitrios Trichopoulos. Oxford University Press. 2018. 3rd edition.

Articles de revisió que es penjaran al campus virtual

Programari

S'utilitzarà R, un paquet de software estadístic lliure

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
(PAUL) Pràctiques d'aula	641	Català/Espanyol	segon quadrimestre	matí-mixt
(PLAB) Pràctiques de laboratori	641	Català	segon quadrimestre	tarda
(PLAB) Pràctiques de laboratori	642	Català	segon quadrimestre	tarda
(PLAB) Pràctiques de laboratori	643	Català	segon quadrimestre	tarda
(TE) Teoria	64	Català/Espanyol	segon quadrimestre	matí-mixt