

Risc Genètic

Codi: 42930
Crèdits: 6

2025/2026

Titulació	Típus	Curs
Genètica Avançada / Advanced Genetics	OT	0

Professor/a de contacte

Nom: Susana Pastor Benito

Correu electrònic: susana.pastor@uab.cat

Idiomes dels grups

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

Prerequisits

No hi ha pre-requisits especials en aquest mòdul, més que els propis del màster.

Objectius

L'objectiu d'aquesta assignatura és adquirir coneixements sobre el concepte de risc genètic i utilitzar els estudis de biomonitorització per poder detectar poblacions en risc.

Competències

- Demostrar coneixement en la gestió de la informació i del coneixement.
- Dissenyar i aplicar la metodologia científica en la resolució de problemes.
- Dominar l'anàlisi genètica, com a eina transversal aplicable a qualsevol àmbit de la Genètica.
- Identificar i proposar solucions científiques a problemes relacionats amb la investigació genètica tant a nivell molecular com d'organisme i demostrar una comprensió de la complexitat dels éssers vius.
- Integrar els coneixements sobre les possibles alteracions en el DNA amb les seves conseqüències sobre els éssers vius.
- Que els estudiants sàpiguen aplicar els coneixements adquirits i la seva capacitat de resolució de problemes en entorns nous o poc coneguts dins de contextos més amplis (o multidisciplinaris) relatius al seu camp d'estudi.
- Que els estudiants sàpiguen comunicar les seves conclusions, així com els coneixements i les raons últimes que les fonamenten, a públics especialitzats i no especialitzats d'una manera clara i sense ambigüitats.
- Que els estudiants siguin capaços d'integrar coneixements i enfrontar-se a la complexitat de formular judicis a partir d'una informació que, tot i ser incompleta o limitada, inclogui reflexions sobre les responsabilitats socials i ètiques vinculades a l'aplicació dels seus coneixements i judicis.
- Utilitzar i gestionar informació bibliogràfica i altres recursos relacionats amb la genètica i camps afins.
- Utilitzar terminologia científica per argumentar els resultats de la recerca i saber comunicar en anglès oralment i per escrit en un entorn internacional.

Resultats d'aprenentatge

1. Aplicar la informació bibliogràfica sobre les normes i la Legislació en matèria d'Avaluació de riscos.
2. Demostrar les propietats mutagèniques dels agents en la seva relació amb els nivells de complexitat procariota i eucariota.
3. Demostrar responsabilitat en la gestió d'informació i coneixement i en la direcció de grups i / o projectes en equips multidisciplinaris.
4. Demostrar un coneixement actualitzat de les metodologies emprades en la determinació dels nivells de malbé genètic.
5. Discriminar els diferents components del risc associat amb les alteracions del DNA i les seves modulacions per les característiques genètiques individuals.
6. Escriure resums crítics sobre seminaris impartits.
7. Escriure un informe que considera que l'ús de la metodologia utilitzada en el mòdul per a resoldre un problema específic.
8. Integrar coneixements científics i legislatius que permetin a l'estudiant adquirir consciència del risc associat amb les alteracions induïdes en la molècula de DNA.
9. Presentar resum i conclusions en públic.
10. Que els estudiants siguin capaços d'integrar coneixements i enfrontar-se a la complexitat de formular judicis a partir d'una informació que, tot i ser incompleta o limitada, inclogui reflexions sobre les responsabilitats socials i ètiques vinculades a l'aplicació dels seus coneixements i judicis.
11. Utilitzar terminologia científica per argumentar els resultats de la recerca i saber comunicar en anglès oralment i per escrit en un entorn internacional.

Continguts

Tema 1. Dany genètic

Conceptes bàsics. Dany al DNA vs mutació. Tipus de dany genètic. Conseqüències per la salut humana.

Tema 2. Risc genètic

Definicions. Components. Perill genètic. Potència genotòxica. Exposició. Avaluació del risc genètic. Gestió del risc.

Tema 3. Mètodes per mesurar el dany genètic

Classificació dels assaigs de curta durada. Estratègies d'avaluació. Concepte de bateria. Organismes i assaigs utilitzats per estimar el potencial genotòxic.

Tema 4. Mètodes per mesurar l'exposició

Concepte d'exposició. Evaluació de l'exposició. Exposició i risc genètic. Fonts d'exposició.

Tema 5. Relació mutació-càncer

Carcinògens genotòxics. Carcinògens no genotòxics. Utilització de dades epidemiològiques per detectar agents amb activitat genotòxica.

Tema 6. Biomonitorització humana

Concepte de biomonitorització humana. Mostreig.

Tema 7. Biomonitorització i dany cromosòmic

Mètodes per estimar el dany cromosòmic. L'assaig demicronuclis. Utilitat del FISH. Paper del dany cromosòmic en el risc genètic.

Tema 8. Biomonitorització i dany primari al DNA

Mètodes per estimar el dany primari al DNA. L'assaig del Cometa. Dany oxidatiu al DNA. Paper del dany primari al DNA en el risc genètic.

Tema 9. Biomonitorització i mutació gènica

Anàlisi molecular de les mutacions somàtiques: hprt i HLA. Epidemiologia molecular i biomarcadors de càncer ocupacional. Oncogens i les seves proteïnes. Gen *ras* i la proteïna p21. p21 com a biomarcador de càncer.

Tema 10. Biomarcadors de sensibilitat individual

Biomarcadors de variació interindividual. Inestabilitat genòmica.

Tema 11. Factors moduladors del risc genètic

Factors endògens. Nivells basal de mutació. Altres factors.

Tema 12. Exemples d'estudis de biomonitorització

Activitats formatives i Metodologia

Títol	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
Tipus: Dirigides			
Classes	110	4,4	
Tipus: Supervisades			
Seminaris	30	1,2	

Les classes magistrals constitueixen la part principal del curs.

Per a alguns temes, l'estudiant haurà de preparar un petit treball escrit, en què resumirà els articles comentats a classe o bé donarà resposta a alguna pregunta relacionada amb el temari.

Alguns temes s'explicaran en forma de seminari. Per a això, els/les estudiants rebran el material per preparar el seu tema, que serà exposat i discutit a classe.

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

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
Examens	60	5	0,2	2, 4, 5, 8, 10
Examens test	15	2	0,08	1, 3, 7, 10, 11
Seminaris	25	3	0,12	3, 6, 9, 11

Avaluació continuada

Los/las estudiantes deben aprobar un examen final para demostrar que han alcanzado un grado aceptable de comprensión de los distintos temas tratados en el módulo. Las respuestas escritas constituirán la prueba del nivel alcanzado.

Para algunos temas, los/las estudiantes deberán responder alguna pregunta escrita o realizar un examen breve tipo test relacionado con un tema de la materia.

Los/las estudiantes deben hacer una presentación sobre algún tema seleccionado y relacionado con la asignatura.

Avaluació única

Els/les estudiants que així ho sol·licitin tindran dret a una avaluació única. L'avaluació única consistirà en una única prova de síntesi en la que s'avaluaran els continguts de tot el programa de teoria de l'assignatura. La nota obtinguda en aquesta prova de síntesi suposarà el 60% de la nota final de l'assignatura.

L'avaluació dels seminaris seguirà el mateix procés de l'avaluació continuada. La nota obtinguda suposarà el 40% de la nota final de l'assignatura.

El lliurament de les entregues seguirà el mateix procediment que a l'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.

Bibliografia

The student will receive a list of references via Campus Virtual

Programari

No es requereix

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
(TEm) Teoria (màster)	1	Anglès	primer quadrimestre	matí-mixt