

Titulació	Tipus	Curs
Ciències Biomèdiques	OP	4

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 tal de facilitar un seguiment adequat de l'assignatura i afavorir l'assoliment dels resultats d'aprenentatge previstos, es recomana que l'alumnat:

1. Tingui coneixements sòlids i una bona comprensió dels conceptes fonamentals de les assignatures de primer curs Biologia Cel·lular i Histologia i Genètica.
2. Conegui i entengui els conceptes bàsics de l'assignatura de segon curs Citogenètica.
3. Estigui familiaritzat amb les principals tècniques emprades en aquestes disciplines, atès que moltes es mencionaran al llarg de l'assignatura i es pressuposa que ja són conegudes.

Objectius

La reproducció sexual està determinada per mecanismes genètics que regulen la determinació i la diferenciació sexual, així com la formació dels gàmetes. Les alteracions en aquests processos poden afectar la fertilitat i donar lloc a infertilitat d'origen genètic, anomalies del desenvolupament embrionari o pèrdues gestacionals.

Aquesta assignatura aborda les bases genètiques de la reproducció humana, els mecanismes moleculars implicats en la gametogènesi i la diferenciació sexual, així com les principals causes genètiques d'infertilitat. També s'hi estudien les tècniques genètiques aplicades a l'anàlisi de gàmetes i embrions preimplantacionals i els fonaments de l'assessorament genètic en l'àmbit reproductiu.

Els objectius de l'assignatura són:

1. Identificar les principals causes genètiques que afecten la reproducció humana.
2. Comprendre les bases genètiques de la determinació sexual, la diferenciació sexual i la gametogènesi.
3. Analitzar les tècniques genètiques aplicades a l'estudi de gàmetes i embrions preimplantacionals.
4. Avaluar el risc de transmissió de les alteracions genètiques relacionades amb la infertilitat.
5. Conèixer els principis bàsics de l'assessorament genètic en reproducció.

Resultats d'aprenentatge

1. Descriure i comprendre les bases genètiques de la determinació i diferenciació del sexe en humans.
2. Descriure i comprendre les bases i el control genètic de la gametogènesi humana.
3. Comprendre i descriure l'estructura, la morfologia i la dinàmica del cromosoma d'eucariotes als diferents estadis del cicle cel·lular.
4. Reconèixer les anomalies genètiques de l'espermatoogènesi i oöogènesi relacionades amb un fenotip

- d'esterilitat.
5. Valorar la implicació de les anomalies genètiques com a causa d'infertilitat.
 6. Descriure les tècniques genètiques per a l'estudi i prevenció de l'esterilitat i la infertilitat.
 7. Realitzar assessorament genètic preconcepcional tenint-ne en compte les implicacions eticolegals.
 8. Interpretar publicacions científiques, resoldre problemes i casos exemple de l'àmbit de la citogenètica.
 9. Utilitzar correctament la terminologia de la genètica i els seus llibres de text i de consulta

Continguts

BLOC I: BASES GENÈTIQUES DE LA REPRODUCCIÓ HUMANA

Tema 1. Determinació i diferenciació sexual en humans

Tema 2. Bases genètiques i control molecular 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 EN REPRODUCCIÓ HUMANA ASSISTIDA

Tema 5. Fonaments de la reproducció humana assistida

Tema 6. Estudi genètic de la parella infèril

Tema 7. Diagnòstic genètic preimplantacional

Tema 8. Cribratge genètic preconcepcional en donants de gàmetes i parelles amb desig reproductiu

Activitats formatives i Metodologia

Títol	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
Estudi individual	27	1,08	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9
Classes problemes	4	0,16	1, 2, 4, 5, 6, 7, 8, 9
Classes de teoria	22	0,88	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 9
Resolució de problemes	16	0,64	4, 5, 7, 8, 9

Classes de teoria

El contingut del programa de teoria l'explicarà el professor en classes 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

Les sessions es duran a terme en dos grups. L'alumnat haurà de consultar a quin grup pertany i assistir a les sessions corresponents. Cada grup realitzarà 4 sessions de 50 minuts al llarg del curs. Dins de cada grup, els estudiants s'organitzaran en equips de quatre persones.

Per a cada sessió, l'alumnat disposarà d'un dossier de problemes (accessible a l'Aula Moodle de l'assignatura), que haurà de resoldre de manera no presencial en el seu grup de treball. En cada sessió es treballaran 2-3 problemes, i s'elaborarà un dossier de respostes que haurà d'imprimir-se i portar-se a classe. Aquest dossier s'haurà de lliurar al professorat en finalitzar la sessió.

A l'aula, els problemes es discutiran i corregiran amb la participació activa de l'alumnat. El professorat demanarà a l'atzar a un membre dels diferents grups que exposi la resolució d'un dels problemes i l'expliqui a la resta de la classe. Durant aquestes exposicions, el professorat podrà formular preguntes addicionals per aprofundir en el raonament i la comprensió dels continguts treballats. Durant les exposicions i les preguntes addicionals, no es permetrà l'ús de mòbils, ordinadors ni cap dispositiu electrònic amb accés a eines d'intel·ligència artificial, amb l'objectiu de garantir la reflexió i la comprensió dels continguts.

La qualificació de l'activitat es basarà en les intervencions i contribucions a l'aula, amb avaluació individual dins del context del treball en grup. El dossier no tindrà pes en la qualificació final. La nota obtinguda correspondrà a la mitjana de totes les intervencions individuals realitzades pels membres del grup, de manera que tots els membres d'un mateix grup obtindran la mateixa qualificació.

Nota: es reservaran 15 minuts d'una classe, dins del calendari establert pel centre/titulació, perquè l'alumnat completi 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
Resolució de problemes	20	2	0,08	1, 2, 4, 5, 6, 7, 8, 9
Examen escrit I	40	2	0,08	1, 2, 3, 4, 8, 9
Examen escrit II	40	2	0,08	4, 5, 6, 7, 9

Sistema d'avaluació

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

L'alumnat que no assoleixi aquests requisits podrà presentar-se a una prova de recuperació. Les característiques d'aquesta prova seran equivalents a les establertes per a les proves parcials.

L'alumnat que hagi superat l'assignatura també podrà presentar-se a la prova de recuperació amb l'objectiu de millorar la qualificació de la part teòrica. En aquest cas, la qualificació obtinguda a la prova de recuperació substituirà la qualificació prèvia, tant si és superior com si és inferior.

Per poder accedir a la prova de recuperació serà necessari haver participat en activitats d'avaluació que representin com a mínim el 67% de la qualificació total del curs; en cas contrari, l'alumnat serà qualificat com a No avaluable.

Activitats d'avaluació

1. Al llarg del semestre es realitzaran dues proves escrites (vegeu la 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 de tipus test destinades a avaluar el domini dels conceptes treballats a classe, així com la capacitat d'aplicar-los i relacionar-los correctament. Cada prova (Examen escrit I i Examen escrit II) representarà el 40% de la qualificació final de l'assignatura.

2. Resolució de problemes (avaluació en grup): La qualificació d'aquesta activitat s'obté a partir de la mitjana aritmètica de les qualificacions obtingudes pel grup en les diferents intervencions realitzades al llarg del curs. Els dossiers de problemes tindran únicament una funció de suport a l'aprenentatge i no seran objecte d'avaluació. No obstant, un dossier no lliurat o incomplet es qualificarà amb un zero en el càlcul de la nota del grup. En l'avaluació es valorarà la correcció de les respostes, el raonament seguit en la resolució dels problemes, la interpretació dels resultats i la capacitat de respondre adequadament a les preguntes formulades pel professorat. La qualificació final serà compartida per tots els membres del grup i representarà el 20% de la nota final de l'assignatura.

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 de la nota 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'acoli a aquesta modalitat haurà de comunicar-lo al professor responsable de l'assignatura abans del primer dia laborable del mes d'octubre.

Irregularitats en les activitats d'avaluació

La realització de qualsevol irregularitat en una activitat d'avaluació (fraud acadèmic, plagis o ús indegut d'eines d'intel·ligència artificial, excepte quan aquest ús estigui expressament autoritzat pel professorat) que pugui comportar una alteració significativa de l'avaluació de l'activitat implicarà que aquesta sigui qualificada amb un 0.

En aquesta assignatura, l'ús de dispositius electrònics amb accés a eines d'intel·ligència artificial no està permès durant els exàmens escrits ni durant les exposicions i preguntes de les classes de problemes. Qualsevol incompliment d'aquesta norma serà considerat una irregularitat en l'avaluació.

En cas que es detectin diverses irregularitats en diferents activitats d'avaluació, la qualificació final de l'assignatura serà de 0. Sense perjudici d'això, el professorat podrà iniciar el procediment disciplinari que correspongui d'acord amb la normativa vigent.

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

Grups i idiomes de l'assignatura

La informació proporcionada és provisional fins al 30 de novembre.

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