FITXA IDENTIFICATIVA

Dades de l'Assignatura

Codi	33065
Nom	Genètica humana
Cicle	Grau
Crèdits ECTS	5.0
Curs acadèmic	2018 - 2019

Titulació/titulacions

Titulació	Centre	Curs	Període
1100 - Grau de Biologia	Facultat de Ciències Biològiques	4	Primer quadrimestre

Matèries

Titulació	Matèria	Caràcter
1100 - Grau de Biologia	16 - Fonaments de Biologia Sanitària	Optativa

Coordinació

Nom	Departament
MOLTO RUIZ, MARIA DOLORES	194 - Genètica

RESUM

L'assignatura de Genètica Humana s'imparteix en el quart curs del Grau en Biologia (Pla 2009) i pertany a la intensificació Fonaments de Biologia Sanitària (FBS). És una assignatura de caràcter teòric-pràctic, que se situa en el primer quadrimestre juntament amb les assignatures Endocrinologia i Reproducció i Bioquímica Clínica.
La Genètica Humana s'encarrega de l'estudi de l'herència i de la variació dels caràcters biològics en els humans, constituint actualment un dels pilars de la Biologia Sanitària i de la Biomedicina. El coneixement del llenguatge i els conceptes de Genètica Humana, així com la valoració de la perspectiva genètica i genòmica de la salut i la malaltia, estableixen un marc d'aprenentatge, que és essencial avui dia en l'exercici professional dins del camp de la salut.
La Genètica Humana constitueix un camp de la Biologia molt ampli, en el qual coexisteixen en perfecta harmonia, metodologies clàssiques amb altres més noves. Açò ha permès l'estudi d'un gran nombre d'alteracions genètiques responsables de malalties, possibilitant el desenvolupament d'estratègies per a la detecció, el diagnòstic i el tractament de tals patologies. Ha sigut sens dubte, el Projecte Genoma Humà el motor que ha impulsat les investigacions entorn de l'aïllament dels gens responsables de malalties hereditàries, les de tipus mendelià en un primer moment i, més recentment, les malalties amb herència complexa, molt més freqüents en la població. La naturalesa dels avanços que s'aconsegueixen contínuament, en aquest sentit, tenen una enorme repercussió social, que fa que els temes relacionats amb

la Genètica Humana tinguen una presència constant en els mitjans de comunicació i siguen objecte de debat, no solament en la comunitat científica, sinó també en l'opinió pública.

CONEIXEMENTS PREVIS

Relació amb altres assignatures de la mateixa titulació

No heu especificat les restriccions de matrícula amb altres assignatures del pla d'estudis.

Altres tipus de requisits

És necessari tenir superats 120 ECTS

COMPETÈNCIES

1100 - Grau de Biologia

- Conèixer i saber aplicar el mètode científic.
- Capacitat d'organització, de planificació i de gestió de la informació usant bases de dades bibliogràfiques adients.
- Utilització del vocabulari específic de la biologia sanitària.
- Capacitat de resolució de problemes i presa de decisions.
- Capacitat per elaborar articles, informes o projectes i d'exposar-los a diferents auditoris.
- Habilitat per al treball en equip i en contextos multidisciplinaris.
- Capacitat d'anàlisi crítica de textos científics.
- Aprenentatge autònom i adaptació a noves situacions.
- Potenciar la creativitat, la iniciativa i l'esperit emprenedor.
- Apreciació del rigor, del treball metòdic i de la solidesa dels resultats.
- Potenciació de la capacitat de lideratge.
- Capacitat d'utilització d'eines matemàtiques i estadístiques.
- Reflexió ètica sobre l'activitat professional.
- Coneixement de bases de legislació relacionada amb la biologia.
- Saber analitzar dades usant eines estadístiques adients.
- Coneixement de sistemes de gestió en tasques professionals en biologia sanitària.
- Conèixer els principals mètodes i tècniques experimentals aplicades a l'estudi de les malalties humanes, la seua etiologia i l'efectivitat dels tractaments.
- Coneixement de les malalties i les disfuncions més freqüents durant les distintes etapes de la vida.

- Diferenciar entre malalties cromosòmiques, genètiques de transmissió mendeliana i multifactorials.
- Conèixer les estratègies genètiques per a la prevenció de malalties hereditàries com a fonament del consell i el diagnòstic genètic.
- Conèixer els fonaments de teràpia gènica.
- Conèixer les aplicacions de l'anàlisi genètica en la identificació d'individus i la determinació de relacions de parentiu.

RESULTATS DE L'APRENENTATGE

Relatives al coneixement

- Conèixer i aplicar correctament el vocabulari i la terminologia específica de la Genètica humana.
- Adquisició dels coneixements essencials sobre les bases genètiques i moleculars de les malalties hereditàries.
- Adquisició dels coneixements bàsics sobre l'origen de les alteracions en el cariotip i sobre la seua aplicació en la citogenètica clínica.
- Adquisició dels coneixements, i la seua aplicació, sobre la metodologia desenvolupada per a la identificació de gens mendelians i de factors genètics de risc en les malalties multifactoriales i en el càncer.
- Adquisició dels coneixements bàsics sobre les estratègies que permeten abordar la prevenció i el tractament de les malalties genètiques.
- Adquisició dels coneixements sobre les bases genètiques de les diferències interindividuales en la resposta als diferents fàrmacs i la seua aplicació en el context de la medicina personalitzada.

Relatives al procediment

- Identificació dels diferents patrons d'herència mendeliana, així com dels factors que poden alterar aquests patrons, a partir de l'estudi de genealogies i assignació del genotip.
- Determinació de la predicció genètica i risc de recurrència en les malalties hereditàries.
- Reconeixement de les mutacions de pèrdua de funció vs guany de funció gènica en malalties hereditàries concretes.
- Ser capaç de localitzar un gen a partir dels resultats obtinguts de les diferents metodologies de cartografiat genètic.
- Discriminació entre mutacions patològiques i polimorfismes genètics.
- Aprenentatge del protocol d'obtenció del cariotip humà i identificació d'alteracions cromosòmiques.
- Aprenentatge de diferents tècniques de genotipació.
- Conèixer les diferents tècniques d'anàlisis dels marcadors moleculars i la seua aplicació en la determinació de paternitat biològica i identificació d'individus.
- Interpretació i presentació dels resultats de l'anàlisi genètica de diferents tipus de mostres i de les proves aplicades en el diagnòstic genètic.

Maneig de les fonts bibliogràfiques relacionades amb la Genètica humana, tant a partir de llibres i revistes especialitzades, com de bases de dades.

DESCRIPCIÓ DE CONTINGUTS

1. Introducció

El paper de la Genètica en la Biologia Sanitària. Projecte Genoma Humà i Biomedicina. Malalties genètiques i hereditàries

2. Cariotip humà

Estudi dels cromosomes humans. Gametogènesi i mutagènesis. Alteracions del cariotip. Trastorns autosòmics estructurals. Trastorns autosòmics numèrics. Diploidia i disomia uniparental. Principals síndromes citogenètics

3. Cromosomes sexuals

Inactivació del cromosoma X: aspectes moleculars. Alteracions en els heterocromosomes. Llocs fràgils. Alteracions en el desenvolupament gonadal i sexual

4. Bases genètiques i moleculars de les malalties hereditaries

Patrons dherència mendeliana. Estudis de genealogies. Predicció genètica i risc de recurrència. Mutacions de guany i de pèrdua de funció. Variacions en l'herència mendeliana. Penetrància. Expressivitat. Heterogeneïtat genètica. Anticipació genètica. Pleiotropia. Empremta genètica. Letalitat. Mosaicisme. Herència mitocondrial.

5. Genètica de les malalties amb herència complexa

Herència multifactorial continua. Herència multifactorial discontinua. Factors de vulneratibiltat genètica. Estudis dagregació familiar. Estudis de bessons i d'adopció. Malformacions congènites. Trastorns multifactorials en la població adulta.

6. Clonació de gens de malalties

Aïllament de gens mendelians: clonació funcional, posicional i de gens candidats. Anàlisi de lligament. Identificació de factors genètics de risc: estudis d'associació

7. Identitat genètica

Ús de marcadors moleculars per a l'obtenció de petjades genètiques. La petjada genètica en l'assignació d'identitats. Assignació de probabilitats en genètica forense. Assignació de probabilitats en proves de paternitat

8. Genètica bioquímica

Errors congènits del metabolisme. Hemoglobinopaties. Talassèmies. Grups sanguinis i incompatibilitats

9. Genètica del càncer

Bases genètiques del càncer. Càncer hereditari, familiar i esporàdic. Factors de risc de tipus ambiental. Mutaciones en oncogèns i gens supressors de tumor. Alteraciones en la reparació del DNA. Inestabilitat cromosòmica. Progressió tumoral

10. Prevenció de les malalties genètiques

Consell genètic. Determinació dels riscos de recurrència. Diagnòstic genètic: preimplantacional, prenatal y presintomàtic. Mètodes de diagnòstic i proves de laboratori. Proves de garbellat genètic en la població.

11. Tractament de les malalties genètiques

Estrategies de tractament. Teràpia gènica: tipus. Gens i construccions terapèutiques. Vectors i mètodes de transferència. Malalties candidates.Aplicació de la genòmica al tractament del càncer. Farmacogenètica y medicina individualitzada. Aspectes ètics en el camp de la genètica humana.

12. Pràctiques

PRÀCTICA 1. Utilització doligonucleòtids sintètics en la detecció de polimorfismes en gens candidats per a l'alcoholisme.
Obtenció de DNA genòmic a partir de cèllules de la mucosa bucal. Amplificació de DNA mitjançant PCR. Realització d'un dot blot. Hibridació amb sondes ASO. Detecció dels híbrids per colorimetria.
PRÀCTICA 2. Identitat genètica
Genotipat d'un marcador microsatéllit del gen DRD4. Identificació dels cromosomes X i Y mitjançant marcadors moleculars. Determinació del grup sanguini per tècniques immunològiques.
Interpretació dels resultats
PRÀCTICA 3. Resolució de problemes i casos clínics
Patrons d'herència i analisis de genealogies. Càlcul del risc genètic i risc de recurrència. Anàlisi de lligament. Assignació de probabilitats en genètica forense i en proves de paternitat. Diagnòstic genètic indirecte mitjançant marcadors moleculars

VOLUM DE TREBALL

ACTIVITAT	Hores	% Presencial
Classes de teoria	26,00	100
Pràctiques en laboratori	22,00	100
Tutories reglades	2,00	100
Estudi i treball autònom	35,00	0
Preparació d'activitats d'avaluació	20,00	0
Preparació de classes de teoria	8,00	0
Preparació de classes pràctiques i de problemes	8,00	0
Resolució de casos pràctics	4,00	0
TOTAL	**125,00**	

METODOLOGIA DOCENT

Les següents metodologies docents seran utilitzades per al desenvolupament d'aquesta assignatura:
1. Classes de teoria. Sessions d'una hora per a cobrir aquesta faceta docent. En les classes de teoria s'emprarà bàsicament la classe magistral. El professor/a presentarà els continguts més rellevants de l'assignatura, emprant els mitjans audiovisuals necessaris per al desenvolupament àgil i coherent de les mateixes. El professor/a deixarà accessible amb suficient antelació en la plataforma de suport a la docència, Aula Virtual, el material necessari per al correcte seguiment de les classes de teoria.
2. Classes pràctiques de laboratori i de problemes. Es realitzarà en 5 sessions de 4 hores i 1 sessió de 2 hores. Les classes de laboratori són d'assistència obligatòria.
3. Tutories de grup. En dues sessions, d'una hora de durada cadascuna, distribuïdes al llarg del curs, es revisaran aquells conceptes mes complexos o que resulten de major dificultat per als alumnes.
4. Tutories personalitzades. A l'alumne se li instarà al fet que utilitze aquest recurs per a assessorar-se i discutir amb el professor qualsevol tema sobre el programa, l'assignatura, o els estudis de grau.

AVALUACIÓ

1. Avaluació dels coneixements de teoria
Es realitzarà una avaluació dels conceptes treballats en les sessions teòriques mitjançant la realització d'una prova escrita d'una durada d'1 hora i 15 minuts al final del quadrimestre. El valor d'aquesta prova serà el 55 % de la qualificació final de l'assignatura.
2. Avaluació dels coneixements pràctics
2.1. Es farà una avaluació de la capacitat de l'alumne per a enfrontar-se i resoldre problemes de tipus genètic, mitjançant una prova escrita que es realitzarà juntament amb la de teoria en finalitzar el curs, i que durarà quaranta-cinc minuts. El valor d'aquesta prova serà el 20 % de la qualificació final de l'assignatura.
2.2. L'aprofitament de l'aprenentatge en el laboratori, s'avaluarà tenint en compte la presentació dels resultats de les pràctiques i la seua discussió (10% de la nota final) i una prova escrita de mitja hora de durada i que es durà a terme juntament amb els anteriors exàmens (15% de la nota final).
El valor de la nota obtinguda en l'avaluació dels coneixements pràctics serà el 45% de la qualificació final

de l'assignatura.
L'assistència a les sessions de laboratori és requisit imprescindible per a aprovar l'assignatura.

Altres consideracions:
La nota final serà la suma de les notes aconseguides en els diferents apartats. Per a superar l'assignatura serà necessari obtenir una qualificació global igual o superior a 5 sobre 10, sempre que la nota dels coneixements teòrics i pràctics siga independentment, igual o superior a 4 sobre 10, com es reflecteix en la taula.
Per als alumnes que no aproven l'assignatura en la primera convocatòria, la nota dels coneixements teòrics obtinguda en aquesta convocatòria es guardarà per a la segona convocatòria, sempre que siguen iguals o majors de 5 sobre 10. La nota obtinguda del treball pràctic es guardarà per a la segona convocatòria i per al següent curs, si és igual o superior a 5 punts sobre 10.
Aquells estudiants que NO es presenten a alguna de les parts de l'examen final (teoria o pràctiques) i no aproven l'assignatura, figuraran amb la nota de NO PRESENTATS en les actes.

REFERÈNCIES

Bàsiques

- GARDNER and SUTHERLAND. Chromosome Abnormalities and Genetic Counseling. 2003 (3ªed) Oxford Monographs on Medical Genetics, Oxford University Press ISBN: 0195149602
- JORDE, CAREY, BAMSHAD y WHITE. Medical genetics. 2003 (3ªed). Hay traducción al castellano: Genética Médica, 2004. Editorial Elsevier España. ISBN 978-84-8174-763-8.
- LEWIS R. Human genetics: Concepts and applications. 2002 (5ª ed). McGraw-Hill. ISBN: 007246268X
- NOVO VILLAVERDE F.J. Genética humana: conceptos, mecanismos y aplicaciones de la genética en el campo de la biomedicina: texto multimedia. 2007. Diaz de Santos. ISBN: 978-84-832-2359-8
- NUSSBAUM R.L., McINNES R.R., WILLARD H.F. Genética en Medicina. 2008 (7ª Ed). Elsevier España. ISBN: 978-84-458-1225-9
- STRACHAN and READ. Human Molecular Genetics. 1996 (1ª ed); 1999 (2ª ed.). BIOS Scient. Publ. 2004 (3ª ed) Garland Science/Taylor & Francis Group. La primera y tercera edición tiene traducción al castellano (1999; 2006)
- SOLARI A.J. Genética humana: fundamentos y aplicaciones en medicina. 2004. Editoral Diaz de Santos ISBN 978-84-7903-926-4
- OMIM (Online Mendelian Inheritance In Man). Es un catálogo continuamente actualizado de los genes humanos y los trastornos genéticos.
http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/Omim
- PETER TURNPENNY. Emery, Elementos de Genética Médica. 2009 (13ª ed). Elsevier-Masson: Saunder, Mosby, Harcourt Brace

Complementàries

- BUTLER, J.M. Forensic DNA Typing. 2005 (2ª ed). Elsevier. ISBN-13: 978-0-12-147952-7
- CARRACEDO, A. Forensic DNA Typing Protocols. 2005. Humana Press. eISBN: 1-59259-867-6
- JOBLING, HURLES, TYLER-SMITH. Human Evolutionary Genetics: Origins, Peoples & Disease. 2003 Garland Science/Taylor & Francis Group. ISBN: 0815341857
- LORENTE, J.A. Un detective llamado ADN. 2004 Ediciones Temas de Hoy. ISBN: 84-8460-386-5
- MULLER and YOUNG. Emery's Elements of Medical Genetics. 2002 (11ªed). W B Saunders. ISBN: 044307125X
- SUDBERY. Human molecular genetics. 2002 (2ªed). Pearson Education. ISBN: 0130428116
- FRED B. Principles of Cancer Genetics. 2008. Springer Science+Business Media B.V. ISBN 978-1-4020-6783-9.
- Orphanet http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php.
  Portal de información europeo de referencia en enfermedades raras y medicamentos huérfanos
- SCRIVER, A.L., BEAUDET, W.S. SLY and D.VALLE (eds). The metabolic and molecular bases of inherited disease, 2001(8ª ed) McGraw-Hill.