

**FITXA IDENTIFICATIVA****Dades de l'Assignatura**

<b>Codi</b>	33065
<b>Nom</b>	Genètica humana
<b>Cicle</b>	Grau
<b>Crèdits ECTS</b>	5.0
<b>Curs acadèmic</b>	2019 - 2020

**Titulació/titulacions**

<b>Titulació</b>	<b>Centre</b>	<b>Curs</b>	<b>Període</b>
1100 - Grau de Biologia	Facultat de Ciències Biològiques	4	Primer quadrimestre

**Matèries**

<b>Titulació</b>	<b>Matèria</b>	<b>Caràcter</b>
1100 - Grau de Biologia	16 - Fonaments de Biologia Sanitària	Optativa

**Coordinació**

<b>Nom</b>	<b>Departament</b>
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.



## CONEXEMENTS 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'APRENTATGE

### *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'anàlisi 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. Avenços tècnics i científics en Genètica Humana. Malalties genètiques i hereditàries. Prevalença i incidència duna patologia.

### 2. Bases cromosòmiques i genòmiques de les malalties: Alteracions dels autosomes

Estudi dels cromosomes humans. Gametogènesi i mutagènesis. Alteracions del cariotip. Alteracions autosòmiques estructurals. Alteracions autosòmiques numèriques. Diploidia i disomia uniparental. Principals síndromes citogenètics.

### 3. Bases cromosòmiques i genòmiques de les malalties: Alteracions dels cromosomes sexuals

Compensació dosi gènica. Inactivació del cromosoma X: aspectes moleculars. Alteracions en els heterocromosomes. Llocs fràgils. La síndrome del cromosoma X-fràgil.

### 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 de locus. Anticipació genètica. Pleiotropia. empremta genètica. Letalitat. Mosaïcisme. Herència mitocondrial.

### 5. Genètica de les malalties amb herència complexa

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

### 6. Grups sanguinis

El sistema ABO i el Rh. Incompatibilitats.

### 7. Identitat genètica

Utilització 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 i de parentiu biològic.

### 8. Genètica del càncer

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





### 9. Clonació de gens de malalties humanes

Identificació dels gens responsables de les malalties Mendelianes: Clonació posicional. Cartografia genètica: Anàlisi de lligament. Seqüenciació del exoma/genoma. Seqüenciació de panells de gens. Identificació de factors genètics de risc: estudis d'associació. Problemes ètics.

### 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 garbellament genètic en la població.

### 11. Tractament de les malalties genètiques

Estratègies de tractament. Teràpia gènica: tipus. Gens i construccions terapèutiques. Vectors i mètodes de transferència. Malalties candidates. Aplicació de la genòmica al tractament del càncer. Teràpia de reemplaçament de mitocondris. Farmacogenètica y medicina individualitzada. Aspectes ètics.

### 12. Pràctiques de laboratori

PRÀCTICA 1. Detecció de polimorfismes en el gen ADH3 mitjançant hibridació en filtre i sondes ASO. Obtenció de DNA genòmic a partir de cèl·lules de la mucosa bucal. Amplificació de DNA mitjançant PCR. Realització d'un dot blot. Hibridació amb sondes ASO. Detecció dels híbrids per colorimetria. Interpretació dels resultats.

PRÀCTICA 2. Identitat genètica.

Genotipat d'un marcador minisatèl·lit del gen DRD4. Identificació dels cromosomes X i Y mitjançant marcadors moleculars. Determinació del grup sanguini per tècniques immunològiques. Interpretació dels resultats i elaboració de perfils moleculars individualitzats per a l'assignació de la identitat d'una mostra problema.

### 13. Problemes i casos clínics

Resolucions de problemes i casos clínics

Anàlisi de genealogies i determinació del patró d'herència. Càlcul del risc genètic i risc de recurrència en patologies mendelianes i patologies cromosòmiques. Anàlisi de lligament. Càlcul de freqüències de recombinació. Determinació del valor LOD. Estudis d'associació caso-control: càlcul de la Odd ratio. 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
<b>TOTAL</b>	<b>125,00</b>	

**METODOLOGIA DOCENT**

Las siguientes metodologías docentes serán utilizadas para el desarrollo de esta asignatura:

- 1. Clases de teoría.** En las clases de teoría se empleará básicamente la clase magistral. El profesor/a presentará los contenidos más relevantes de la asignatura, empleando los medios audiovisuales necesarios para el desarrollo ágil y coherente de las mismas. El profesor/a dejará accesible con suficiente antelación en la plataforma de apoyo a la docencia Aula Virtual, el material necesario para el correcto seguimiento de las clases de teoría.
- 2. Clases prácticas de laboratorio.** Se realizará en 5 sesiones de 3 horas. Las clases de laboratorio son de asistencia obligatoria.
- 3. Clases de problemas.** En estas sesiones, de 1 hora de duración, se reforzarán los conceptos presentados en las clases de teoría y se estimulará la participación activa de los alumnos a través de la discusión y resolución de problemas y casos clínicos. El profesor preparará una serie de ejercicios para cada bloque temático, que permitirán trabajar de forma individual (mediante la preparación personal de los mismos) y de forma colectiva (mediante la exposición y discusión en la clase de grupo) los aspectos más relevantes del temario.
- 4. Tutorías de grupo.** En dos sesiones, de una hora de duración cada una, se revisarán aquellos conceptos más complejos o que resulten de mayor dificultad para los alumnos.
- 5. Tutorías personalizadas.** Al alumno se le instará a que utilice este recurso para asesorarse y discutir con el profesor cualquier tema sobre el programa, la asignatura, o los estudios de grado.



## 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. El valor d'aquesta prova serà el **60%** 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. 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 que es durà a terme juntament amb els anteriors exàmens (**10%** de la nota final).

El valor de la nota obtinguda en l'avaluació dels coneixements pràctics serà el **40%** 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 (tant de problemes com de laboratori) 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 y dels pràctics obtingudes en aquesta convocatòria es guardaràn per a la segona convocatòria, sempre que siguen iguals o majors de 4 sobre 10.

La nota obtinguda del treball de laboratori es guardarà 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.

Avançament de convocatòria: Per sol·licitar l'avançament de convocatòria d'aquesta assignatura es deuran haver realitzat les activitats obligatòries que s'indiquen en aquesta guia docent.

## REFERÈNCIES

### Bàsiques



- JORDE LB, CAREY JC y Bamshad MJ. Genética Médica. 2016 (5ª ed). Editorial Elsevier España SL. ISBN 9788491130581.
- NUSSBAUM R.L., McINNES R.R., WILLARD H.F. Genética en Medicina. 2016 (8ª Ed). Elsevier España. ISBN: 9788445826423.
- 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>
- PIERCE B.A. Genetics: A Conceptual Approach. 2018 (5ª Ed.). WH Freeman. ISBN 1319187811. La cuarta edición tiene traducción al castellano: Genética: un enfoque conceptual. 2016 (4ª ed). Editorial Médica Panamericana.
- PRITCHARD D.J. / KORF B.R. Genética Médica. 2015 (3ª ed). Editorial Médica Panamericana. ISBN 9788479033958.
- STRACHAN T, GOODSHIP J, and CHINNERY P. 2015. Genetics and Genomics in Medicine. Garland Science, Taylor & Francis Group, LLC. ISBN 978-0-8153-4480-3.
- STRACHAN and READ. Human Molecular Genetics. 2018 (5ª ed, ISBN 0815345895); 2010 (4ª ed, ISBN, 9780815341499) Garland Science/Taylor & Francis Group. La tercera edición tiene traducción al castellano (2006, Mc.Graw-Hill Interamericana, ISBN970-10-5135-1).

### Complementàries

- CARRACEDO, A. Forensic DNA Typing Protocols. 2005. Humana Press. eISBN: 1-59259-867-6.
- DELGADO RUBIO A., GALÁN GÓMEZ E., GUILLÉN NAVARRO E., LAPUNZINA BADÍA PABLO D., PENCHASZADEH VICTOR B., ROMEO CASABONA CARLOS MARÍA, EMALDI CIRIÓN AITZIBER. Asesoramiento Genético en la práctica médica. 2012. Editorial Médica Panamericana.
- EuroGentest. Ofrece información sobre diagnóstico y consejo genético.  
<http://www.eurogentest.org/web/index.xhtml>.
- GeneCards. The Human Gene database. Es una base de datos integradora y de búsqueda que proporciona información completa y fácil de usar sobre todos los genes humanos anotados y predichos. Integra automáticamente datos centrados en los genes de ~ 150 fuentes web, incluida información genómica, transcriptómica, proteómica, genética, clínica y funcional.  
<http://www.genecards.org>
- LORENTE, J.A. Un detective llamado ADN. 2004, Ediciones Temas de Hoy. ISBN: 84-8460-386-5.
- Orphanet <http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php>.  
Portal de información europeo de referencia en enfermedades raras y medicamentos huérfanos.
- Relación de libros electrónicos sobre temas de biomedicina: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books>.
- The metabolic and inherited basis of inherited disease, <http://www.ommbid.com>  
(acceso libre solo para el resumen de cada patología)





## ADDENDA COVID-19

Aquesta addenda només s'activarà si la situació sanitària ho requereix i previ acord del Consell de Govern

