

**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>	2021 - 2022

**Titulació/titulacions**

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

**Matèries**

<b>Titulació</b>	<b>Matèria</b>	<b>Caràcter</b>
1100 - Grau en 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.

## **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 (RD 1393/2007) // RESULTATS DE L'APRENENTATGE (RD 822/2021)**

### **1100 - Grau en 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 D'APRENTATGE (RD 1393/2007) // SENSE CONTINGUT (RD 822/2021)

### *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 multifactorials 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. El Projecte genoma humà. Grans projectes internacionals en genòmica. Bases de dades genòmiques. Malalties genètiques i hereditàries. Prevalença i incidència d'una patologia.

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

Estudi dels cromosomes humans. Gametogènesi i mutagènesis. Alteracions del cariotip i tècniques d'estudi. 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 de la dosi gènica. Mecanisme d'inactivació del cromosoma X. Alteracions en els heterocromosomes. Llocs fràgils. La síndrome del cromosoma X-fràgil.

### **4. Bases genètiques i moleculars de les malalties hereditàries**

Patrons d'herència 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 d'agregació 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 AB0 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 oncògens 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 a les malalties multifactorials: estudis d'associació. Problemes ètics.

## **10. Prevenció de les malalties genètiques**

Consell genètic. Determinació dels riscos de recurrència. Diagnòstic genètic: preimplantacional, prenatal i 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. Edició genòmica. 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. Amplificació de gDNA 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. Interpretació dels resultats. Elaboració de perfils moleculars individualitzats, a partir dels resultats de totes dues pràctiques, 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	27,00	100
Pràctiques en laboratori	15,00	100
Pràctiques en aula	6,00	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

Les següents metodologies docents seran utilitzades per al desenvolupament d'aquesta assignatura:

**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 d'aquestes. El professor/a deixarà accessible en la plataforma de suport a la docència Aula Virtual, el material necessari per al correcte seguiment de les classes de teoria.

**Classes pràctiques de laboratori i de problemes.** Les classes de laboratori es duran a terme en 5 sessions de 3 hores (15 h) i són d'assistència obligatòria. Les classes de problemes consten de 6 sessions de 1h. En elles es reforçaran els conceptes presentats en les classes de teoria i s'estimularà la participació activa dels alumnes a través de la discussió i resolució de problemes i casos clínics. El professor prepararà una sèrie d'exercicis per a cada bloc temàtic, que permetran treballar de manera individual (mitjançant la preparació personal dels mateixos) i de manera col·lectiva (mitjançant l'exposició i discussió en la classe de grup) els aspectes més rellevants del temari.



**Tutories de grup:** En dues sessions, d'una hora de duració cadascuna, es revisaran aquells conceptes més complexos o que resulten de major dificultat per als alumnes.

**Tutories personalitzades.** A l'alumne se li instarà 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

Els continguts de l'assignatura s'avaluaran de manera contínua (representant el 30% de la nota final) i en una prova final (70% de la nota final) tal com s'especifica a continuació:

### 1. Avaluació dels coneixements de teoria

L'avaluació dels coneixements de teoria representarà el 60% de la nota final.

Per a la Primera Convocatòria, el 10% s'obtindrà de la resolució d'una sèrie de qüestionaris en finalitzar els diferents blocs temàtics. La nota obtinguda en aquests qüestionaris d'avaluació contínua és irrecuperable en cas de no superar o de no haver-se presentat a algun(s) d'ells. El 50% restant correspondrà a una prova de preguntes curtes i de tipus test al final del quadrimestre.

En la Segona convocatòria es realitzarà una única prova de preguntes curtes i de tipus test amb un valor del 60% de la nota final.

### 2. Avaluació dels coneixements pràctics

El valor de la nota obtinguda en l'avaluació dels coneixements pràctics serà el 40% de la qualificació final de l'assignatura.

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.

L'aprofitament de l'aprenentatge en el laboratori, s'avaluarà tenint en compte la presentació dels resultats de les pràctiques i la seua discussió transcorreguts 15 dies de la finalització d'aquestes classes (10% els de resultats de la nota final) i una prova escrita que es durà a terme en l'última sessió del laboratori (10% de la nota final). 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.



Per als alumnes que no aproven l'assignatura en la primera convocatòria, la nota dels coneixements teòrics i dels pràctics obtingudes en aquesta convocatòria es guardaràn per a la segona convocatòria, sempre que siguem 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 problemes) al final del primer quadrimestre o en la segona convocatòria, 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. Genètica Mèdica. 2021 (6ª ed). Editorial Elsevier España SL. ISBN 978-84-9113-797-9; eISBN: 978-84-9113-880-8.
- NUSSBAUM R.L., McINNEN R.R., WILLARD H.F. Genètica en Medicina. 2016 (8ª Ed). Elsevier España. ISBN: 9788445826423.
- PIERCE B.A. Genetics: A Conceptual Approach. 2018 (5ª Ed.). WH Freeman. ISBN 1319187811. La cuarta edición tiene traducción al castellano: Genètica: un enfoque conceptual. 2016 (4ª ed). Editorial Médica Panamericana.
- PRITCHARD D.J. / KORF B.R. Genètica Mèdica. 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).

Libros electrónicos:

- Relación de libros electrónicos sobre temas de biomedicina. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/>





### Complementàries

- -CRESPILLO MÁRQUEZ Manuel C y BARRIO CABALLERO Pedro A. (editores). GENÉTICA FORENSE. Del laboratorio a los Tribunales. 2019. Editorial Díaz de Santos. Madrid. ISBN: 978-84-9052-213-4.
- 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.
- LORENTE, J.A. Un detective llamado ADN. 2004, Ediciones Temas de Hoy. ISBN: 84-8460-386-5.

WEBS recomendadas

GeneCards: <http://www.genecards.org/>

Gene Names: [www.genenames.org](http://www.genenames.org)

GeneReviews: <http://www.genereviews.org/>

OMIM - Online Mendelian Inheritance in Man: <https://omim.org/>

Orphanet (portal europeo de información de referencia en enfermedades raras y medicamentos huérfanos):

<https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES>

### ADDENDA COVID-19

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

#### **Càrrega de treball i planificació de la docència**

Es mantenen els continguts i el volum de treball recollits en la guia docent, tant en la part teòrica com pràctica (laboratori i problemes).

#### **Metodologia docent**

Davant la possibilitat que l'evolució de la situació derivada de la COVID-19 obligue a una reducció de la presencialitat, es prendran les següents mesures:

- 1) Les activitats presencials en aula se substituiran preferiblement per l'eina Videoconferència sincrònica disponible en Aula Virtual i, en les situacions que no siga possible, per Presentacions Powerpoint locutades.
- 2) Les activitats presencials de pràctiques de laboratori, se substituirien per les següents metodologies:
  - Presentacions Powerpoint locutades en Aula Virtual
  - Treball amb dades experimentals subministrades



3) Per a tutories i dubtes s'utilitzarien les següents metodologies:

- Xats síncrons en Aula Virtual
- Fòrums asíncrons en Aula Virtual
- Comunicació directa professor-estudiant a través del correu institucional

### **Avaluació**

En la guia docent de l'assignatura s'especifica que:

1) **TEORIA.** Representa el 60% de la nota final. El 10% s'obté de l'avaluació contínua dels continguts mitjançant la resolució presencial de qüestionaris. El 50% restant correspon a una prova final en la data d'exàmens aprovada per la CAT.

En el cas de reducció de la presencialitat, el 10% de la nota final corresponent a l'avaluació contínua de la teoria, s'incrementarà a un 20%. Part dels qüestionaris es realitzaran de manera presencial, en la mesura que siga possible i complint amb les mesures de seguretat que ens indiquen les autoritats educatives i sanitàries, i un altra part en línia utilitzant l'eina de Qüestions d'Aula Virtual.

2) **PROBLEMES.** Representa el 20% de la nota final, que s'obté de la realització d'una prova final en la data d'examen establida. En cas de reducció de la presencialitat, la meitat d'aquesta nota (10% de la nota final) s'obindrà mitjançant la resolució de problemes utilitzant l'eina de Tasques d'Aula Virtual.

L'avaluació de les classes de laboratori es mantindrà tal com s'especifica en la guia docent per tractar-se de grups reduïts.

Els canvis que s'han indicat en aquest apartat impliquen augmentar en un 20% la contribució de l'avaluació contínua a la nota final de l'assignatura, passant del 30% inicial al 50%.

En cas que els exàmens no pogueren ser presencials, es realitzarien 'on line' en Aula Virtual mitjançant les eines disponibles.