

GRAU EN MEDICINA

102958 – Genètica Humana



UAB

Universitat Autònoma
de Barcelona

Guia docent

Titulacions de Grau i de Màster



1. Dades de l'assignatura

Nom de l'assignatura	GENÈTICA HUMANA
Codi	102958
Crèdits ECTS	4.5
Curs i període en el que s'imparteix	2 n curs / 1er semestre
Horari	http://www.uab.es/medicina
Llengües	Català, Castellà

Professor/a de contacte

Nom professor/a	Rosa Miró Ametller
Departament	Biologia Cel·lular, Fisiologia, Immunologia
Despatx	M3/338
Telèfon (*)	935811273
e-mail	Rosa.miro@uab.cat
Horari d'atenció	A convenir

2. Equip docent

Nom professor/a	Rosa Miró Ametller
Departament	Biologia Cel·lular, Fisiologia, Immunologia
Despatx	M3/338
Telèfon (*)	935811273
e-mail	Rosa.miro@uab.cat
Horari de tutories	A convenir

Nom professor/a	Cristina Templado Meseguer
Departament	Biologia Cel·lular, Fisiologia, Immunologia
Despatx	M3/334
Telèfon (*)	935811905
e-mail	Cristina.templado@uab.cat
Horari de tutories	A convenir

Nom professor/a	Maria Àngels Rigola Tor
Departament	Biologia Cel·lular, Fisiologia, Immunologia
Despatx	M3/33
Telèfon (*)	935811724
e-mail	MariaAngels.Rigola@uab.cat
Horari de tutories	A convenir

Nom professor/a	Vicenç Català
Departament	Biologia Cel·lular, Fisiologia, Immunologia
Despatx	M3/339
Telèfon (*)	935811724
e-mail	Vicente.Catala@uab.cat
Horari de tutories	A convenir

Nom professor/a	Maria Eulalia Ramos Masdeu
Departament	Biologia Cel·lular, Fisiologia, Immunologia
Despatx	M3/33
Telèfon (*)	935811175
e-mail	MariaEulalia.Ramos@uab.cat
Horari de tutories	A convenir



3.- Prerequisits

És aconsellable que els alumnes tinguin un bon coneixement de l'anglès degut a que moltes de les fonts d'informació d'aquesta matèria es troben en aquest idioma.

És convenient que l'estudiant hagi assolit unes competències bàsiques en Biologia cel·lular, Bioquímica i Biologia molecular.

És convenient que l'estudiant conegui els principis bàsics de la Genètica.

4.- Contextualització i objectius formatius de l'assignatura

La assignatura es programa a segon curs del Grau de Medicina. El seu objectiu general és donar a l'alumne tota la informació necessària que li permetrà assolir el coneixement sobre l'organització i funció dels gens en condicions de normalitat i el capacitarà per entendre els mecanismes implicats en les malalties de base genètica.

L'alumne adquirirà els coneixements sobre Genoma humà. Epigenètica i genètica del desenvolupament. Mutació i reparació del DNA. Expressió gènica. Patrons d'herència. Citogenètica i Genètica de poblacions.



5.- Competències i resultats d'aprenentatge de l'assignatura

Competència	CE15 Reconèixer els determinants de la salut en la població, tant els genètics com els dependents del sexe, l'estil de vida, la demografia, els factors ambientals, socials, econòmics, psicològics i culturals
Resultats d'aprenentatge	CE15.1. Identificar la distribució de malalties de base genètica en una població determinada tenint en compte el seu origen. CE15.2. Identificar la importància dels polimorfismes del DNA en la variabilitat interindividual i entre poblacions
Competència	CE19 Demostrar que comprèn l'organització i les funcions del genoma, els mecanismes de transmissió i expressió de la informació genètica i les bases moleculars i cel·lulars de l'anàlisi genètica
Resultats d'aprenentatge	CE19.3. Descriure l'organització, evolució, variació interindividual i expressió del genoma humà. CE19.4. Identificar els factors epigenètics implicats en el control de l'expressió gènica. CE19.5. Descriure les bases moleculars de la mutació i reparació del DNA. CE19.6. Explicar els mecanismes de transmissió del material genètic. CE19.7. Identificar les bases genètiques del desenvolupament humà. CE19.8. Contrastar les tècniques i mètodes que permeten el diagnòstic genètic.
Competència	CE25 Demostrar que compren els mecanismes de les alteracions de l'estructura i de la funció dels aparells i sistemes de l'organisme en situació de malaltia
Resultats d'aprenentatge	CE25.6. Identificar les bases genètiques de les principals malalties amb base o component genètic. CE25.7. Relacionar la disfunció genètica amb el fenotip patològic. CE25.8. Descriure les anomalies dels cromosomes humans i avaluar les seves conseqüències .
Competència	CE33. Demostrar que comprèn la importància i les limitacions del pensament científic en l'estudi, la prevenció i el maneig de les malalties
Resultats d'aprenentatge	CE33.3. Explicar la importància de la investigació en el camp de la genètica. CE33.4. Interpretar els resultats d'un projecte científic.
Competència	CE39 Indicar les tècniques i procediments bàsics de diagnòstic i analitzar i interpretar els resultats per a precisar millor la naturalesa dels problemes
Resultats d'aprenentatge	CE39.3. Contrastar les tècniques i mètodes que permeten el diagnòstic genètic. CE39.4. Aplicar les tècniques bàsiques d'ús habitual en el laboratori de genètica.
Competència	CE52. Valorar críticament i utilitzar les fonts d'informació clínica i biomèdica per a obtenir, organitzar, interpretar i comunicar la



informació científica i sanitària	
Resultats d'aprenentatge	CE52.12. Interpretar publicacions científiques, resoldre problemes i casos exemple de l'àmbit de la genètica. CE52.13. Identificar els conceptes i el llenguatge genètic i consultar la literatura científica de l'àmbit de la genètica humana. CE52.14. Comprendre textos científics i elaborar treballs de revisió sobre Genètica Humana i malalties genètiques.
	CT1 Mantenir i actualitzar la seva competència professional, prestant especial importància a l'aprenentatge de manera autònoma de nous coneixements i tècniques i a la motivació per la qualitat CT5 Demostrar, en l'activitat professional, un punt de vista crític, creatiu i orientat a la investigació
	CT6. Formular hipòtesis i recollir i valorar de forma crítica la informació per a la resolució de problemes seguint el mètode científic.
	CT7. Demostrar habilitats investigadores a nivell bàsic.
	CT8. Comunicar-se de manera clara, tant oral com escrita, amb altres professionals i amb els mitjans de comunicació

6.- Continguts de l'assignatura

Genoma humà. Epigenètica i genètica del desenvolupament. Mutació i reparació del DNA. Expressió gènica. Patrons d'herència. Citogenètica. Genètica de poblacions.

Blocs distributius

- A. Genoma humà:** característiques generals, gens codificadors de proteïnes, gens de RNA no codificants, transcripció del genoma, elements repetitius, variabilitat del genoma.
- B. Epigenètica i control de l'expressió gènica:** mecanismes de control de l'expressió gènica, factors epigenètics, inactivació del cromosoma X.
- C. empremta genòmica:** concepte, gens i regions cromosòmiques empremtades, alteracions influïdes per l'empremta.
- D. Gens de control del desenvolupament embrionari:** característiques generals, factors de transcripció i molècules senyal, gens HOX.
- E. Bases moleculars de la mutació:** concepte i tipus de mutacions, mutacions de seqüència, mutacions estructurals, mutacions cromosòmiques, nomenclatura de les mutacions, agents mutàgens.
- F. Reparació del DNA:** resposta cel·lular al dany genètic, principals mecanismes de reparació del DNA, malalties associades a errors en la reparació del DNA.
- G. Polimorfismes i variabilitat genètica:** concepte de polimorfisme, grups sanguinis, polimorfismes del DNA i aplicacions a la pràctica mèdica.
- H. Genètica de poblacions:** Llei de Hardy-Weinberg, freqüències al·lèliques, genotípiques i fenotípiques, càlcul de la freqüència de portadors en malalties autosòmiques recessives i lligades al cromosoma X, factors que alteren l'equilibri Hardy-Weinberg, equilibri Hardy-Weinberg aplicat als perfils del DNA.
- I. Relacions genotip-fenotip:** al·lèlisme múltiple, fenotip dels heterozigots, penetrància reduïda, expressivitat variable, pleiotropia, heterogènia
- J. Herència autosòmica:** detecció de malalties gèniques a la pràctica mèdica, característiques i patró de transmissió de l'herència autosòmica dominant, característiques i patró de transmissió de l'herència autosòmica recessiva, detecció dels heterozigots a la població.
- K. Herència lligada al sexe:** herència lligada al cromosoma X recessiva i dominant, herència lligada al cromosoma Y



L. Herència multifactorial: heretabilitat, recerca de gens candidats, base genètica i ambiental, caràcters normals de variabilitat continua, alteracions multifactorials amb llinar, malalties comunes que afecten a la població adulta.

M. Herència mitocondrial: DNA mitocondrial, característiques de l'herència mitocondrial, patró de transmissió d'alteracions mitocondrials, malalties mitocondrials.

N. Detecció d'anomalies cromosòmiques: tipus d'estudis, cariotip somàtic, tècniques d'hibridació in situ, prevenció d'alteracions cromosòmiques, diagnòstic prenatal i preimplantacional.

O. Alteracions cromosòmiques estructurals desequilibrades: origen, delecions, duplicacions, cromosomes en anell, isocromosomes, efectes fenotípics, nomenclatura.

P. Alteracions cromosòmiques estructurals equilibrades: inversions pericèntriques i paracèntriques: origen i risc d'anomalies a la descendència; translocacions recíproques: origen, portadors equilibrats i risc d'anomalies a la descendència; translocacions robertsonianes: origen, portadors equilibrats i risc d'anomalies a la descendència; fenotip de les anomalies estructurals equilibrades.

Q. Anomalies cromosòmiques numèriques: poliploïdies; aneuploïdies: origen i conseqüències; individus mosaics, trisomies i monosomies viables a l'espècie humana, bases moleculars de les síndromes de Down i de Turner.

7.- Metodologia docent i activitats formatives (4.5 crèdits ECTS = 112.5 hores)

TIPUS D'ACTIVITAT	ACTIVITAT	HORES
Dirigides (35%= 39,5 hores)	Classes magistrals i seminaris sobre els continguts teòrics de l'assignatura impartides pel professor amb suport de TIC	22
	Classes pràctiques de laboratori Classes de problemes	17,5
Supervisades (12%= 13 hores)	Resolució d'exercicis i problemes treballats de forma autònoma pels estudiants	4
	Tutories de suport per a la comprensió de la matèria. Elaboració de treballs i presentacions de treballs escrits i orals	9
Autònomes (45%=51 hores)	Estudi individual, consulta de la bibliografia, preparació dels temes, resolució dels problemes proposats pel professor.	41
	Preparació dels seminaris de casos	10

8.- Avaluació

ACTIVITATS D'AVUACIÓ (8%= 9 hores)	HORES	Competències que s'avaluen
Proves parcials i finals de teoria i de pràctica	7	CE15, CE19, CE25, CE33, CE39, CE52, CT7, CT5, CT1
Avaluació continuada de la preparació i resolució de casos i problemes	2	CE15, CE19, CE25, CE33, CE39, CE52, CT7, CT8, CT6, CT5



L'assignatura s'avaluarà mitjançant:

- Dos exàmens parcials eliminatoris (a partir de una nota igual o superior a 5) on s'avaluaran els continguts de teoria, pràctiques i seminaris. El primer parcial es realitzarà a mitjans de novembre i el segon al mes de gener un cop finalitzades les classes.
- Examen final on s'avaluaran els continguts de teoria, pràctica i seminaris.

Es contempla avaluar les activitats de participació i presentació de casos supervisats pel professor.

Per aprovar l'assignatura caldrà obtenir una nota global igual o superior a 5 sobre 10. El no presentat reflectirà la no assistència a l'examen final per part dels alumnes que no hagin aprovat els parcials.

9- Bibliografia i enllaços web

Bibliografia específica:

- Jorde. *Genética Médica*, 3ª ed. Elsevier, 2005
- Thompson and Thompson *Genética en Medicina*, 7ª ed. Editorial Masson, 2008
- Emery. *Elementos de Genética Médica*, 13ª ed. Editorial Elsevier, 2009
- Solari. *Genética Humana. Fundamentos y aplicaciones en Medicina*, 3ª ed. Editorial médica Panamericana, 2004
- Harper. *Practical genetic counselling*, 6ª ed. Editorial Oxford University Press, 2004
- Lewis. *Human Genetics. Concepts and applications*. 9ª ed. McGraw-Hill International edition, 2010

Recursos d'Internet:

<http://www.nature.com/nature/supplements/collections/humangenome/index.html>.
<http://genome.wellcome.ac.uk/>
http://www.ncbi.nlm.nih.gov/mapview/map_search.cgi?chr=hum_chr.inf&query
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/genome/guide/human>
www.ncbi.nlm.nih.gov/omim
www.geneclinics.org



10.- Programació de l'assignatura

ACTIVITATS D'APRENTATGE

Tipus d'activitat	Activitat	Data i Títol	Recursos materials	Resultats d'aprenentatge
Dirigida	Classe magistral (60 min)	Dia 1: Genoma Humà. Conceptes bàsics	Power Point Aula 1, 2	CE52.13. Identificar els conceptes i el llenguatge genètic bàsics. CE19.3. Descriure l'organització i les característiques generals del genoma humà, explicar les característiques, organització i complexitat dels gens codificadors de proteïnes. Descriure i classificar els gens no codificants. CE33.3. Valorar la importància de la investigació en el camp de la genètica
	Classe magistral (60 min)	Dia 2: Genoma Humà. Organització i variabilitat	Power Point Aula 1, 2	CE19.3. Descriure i classificar els elements repetitius del genoma humà. Descriure la variació interindividual i expressió del genoma humà. Identificar la importància dels polimorfismes del DNA i variants estructurals del genoma en la variabilitat interindividual i predisposició a la malaltia. CE52.13. Identificar els conceptes i el llenguatge genètic i consultar la literatura científica de l'àmbit de la genètica humana.
	Classe magistral (60 min)	Dia 3: Control de l'expressió gènica	Power Point Aula 1, 2	CE19.3. Explicar les característiques i organització del transcriptoma. Determinar els elements de control de l'expressió gènica. CE19.4. Definir i explicar la importància de l'epigenètica i els factors epigenètics. Explicar la inactivació del cromosoma X.
	Classe magistral (60 min)	Dia 4: Epigenètica. empremta genòmica	Power Point Aula 1, 2	CE19.4. Definir l'empremta genòmica. Definir les característiques dels gens empremtats. Explicar les conseqüències patològiques dels errors en l'empremta genòmica.
	Classe magistral (60 min)	Dia 5: Gens de control del desenvolupament	Power Point Aula 1, 2	CE19.7. Descriure les característiques generals dels gens de control del desenvolupament. Explicar la funció dels gens HOX en el desenvolupament humà. CE33.3. Valorar la importància de la investigació en el camp de la genètica
	Classe magistral (60 min)	Dia 6: Bases moleculars de la mutació.	Power Point Aula 1, 2	CE19.5. Definir el concepte de mutació. Identificar i classificar els diferents tipus de mutacions. Explicar les mutacions de seqüència. Explicar els mecanismes moleculars de les mutacions de seqüència. CE25.7. Comparar els efectes dels diferents tipus de mutacions. CE39.3. discernir mètodes de detecció de mutacions CE52.13. Nomenar les mutacions de seqüència
	Classe magistral (60 min)	Dia 7: Mutacions estructurals	Power Point Aula 1, 2	CE19.5. Definir les mutacions estructurals. Explicar els mecanismes moleculars de les mutacions estructurals.



				CE52.13. Nomenar les mutacions.
Classe magistral (60 min)	Dia 8: Mecanismes de reparació del DNA	Power Point Aula 1, 2		CE19.5. Classificar els mutàgens. Explicar la resposta cel·lular al dany genètic. Explicar els diferents mecanismes de reparació del DNA. CE25.7. Descriure les conseqüències patològiques dels errors en la reparació del DNA.
Classe magistral (60 min)	Dia 9: Polimorfismes i variabilitat genètica	Power Point Aula 1, 2		CE15.1. Definir el concepte de polimorfisme genètic. Explicar les aplicacions dels polimorfismes del DNA en la medicina. Explicar les bases genètiques dels grups sanguinis. CE15.2. Identificar la importància dels polimorfismes del DNA en la variabilitat interindividual i entre poblacions.
Classe magistral (60 min)	Dia 10: Genètica de poblacions.	Power Point Aula 1, 2		CE15.1. Identificar la distribució de malalties de base genètica en una població determinada tenint en compte el seu origen. Explicar la llei de Hardy-Weinberg. Calcular les freqüències al·lèliques, genotípiques i fenotípiques. Calcular les freqüència de portadors en malalties autosòmiques recessives i lligades al cromosoma X. Descriure les aplicacions mèdiques de l'equilibri Hardy-Weinberg.
Classe magistral (60 min)	Dia 11: Variabilitat en l'expressió gènica I	Power Point Aula 1, 2		CE25.6. Identificar les bases genètiques de malalties amb base o component genètic. CE25.7. Relacionar la disfunció genètica amb el fenotip patològic. CE52.13. Identificar els conceptes d'al·lomorfisme múltiple, penetrància, epistàsia, pleiotropia, heterogènia, anticipació, mosaïcisme.
Classe magistral (60 min)	Dia 12: Variabilitat en l'expressió gènica II	Power Point Aula 1, 2		CE25.6. Identificar les bases genètiques de malalties amb base o component genètic. CE25.7. Relacionar la disfunció genètica amb el fenotip patològic, CE52.13. Conèixer els mecanismes implicats en la variabilitat de l'expressió gènica,
Classe magistral (60 min)	Dia 13: Herència autosòmica dominant	Power Point Aula 1, 2		CE19.6. Explicar les característiques de l'herència autosòmica dominant. Explicar el patró de transmissió de l'herència autosòmica dominant. Distingir arbres genealògics amb patró d'herència autosòmica dominant. CE25.6. identificar les bases genètiques de malalties amb herència autosòmica dominant CE25.7. Relacionar les alteracions genètiques amb els efectes patològics
Classe magistral (60 min)	Dia 14: Herència autosòmica recessiva	Power Point Aula 1, 2		CE19.6. Explicar les característiques de l'herència autosòmica recessiva. Explicar el patró de transmissió de l'herència autosòmica recessiva. Distingir arbres genealògics amb patró d'herència autosòmica recessiva. CE25.6. identificar les bases genètiques de malalties amb herència autosòmica recessiva. Conèixer la importància de la detecció d'heterozigots CE25.7. Relacionar les alteracions genètiques amb els efectes patològics
Classe magistral (60 min)	Dia 15: Herència lligada al sexe	Power Point Aula 1, 2		CE19.6. Explicar les característiques de l'herència lligada al cromosoma X. Explicar el patró de transmissió de l'herència lligada a l'X. Distingir arbres genealògics amb patró d'herència lligada a l'X. Explicar el patró de transmissió d'herència lligada al cromosoma Y CE25.6. Conèixer els efectes de la inactivació del cromosoma X en el fenotip de dones portadores CE25.7. Relacionar les alteracions de gens localitzats en el cromosoma X amb els efectes patològics



Classe magistral (60 min)	Dia 16: Herència multifactorial	Power Point Aula 1, 2	CE25.6. Definir heretabilitat. Explicar els diferents estudis que demostren l'heretabilitat de malalties comuns. Explicar el paper dels gens de susceptibilitat CE19.6 Explicar les característiques de l'herència multifactorial. Diferenciar la distribució dels gens del risc en la població control i en famílies afectades CE25.7. Relacionar les alteracions de gens de susceptibilitat amb els efectes patològics. CE33.3. Explicar la importància de la investigació en el camp de la genètica
Classe magistral (60 min)	Dia 17: Herència mitocondrial	Power Point Aula 1, 2	CE19.6 Explicar les característiques de l'herència mitocondrial. Distingir arbres genealògics amb patró d'herència mitocondrial. Explicar el patró de transmissió de l'herència del DNA mitocondrial. CE25.6. Descriure l'organització i les característiques del DNA mitocondrial. Explicar l'heteroplàsmia, homoplàsmia, segregació mitòtica dels mitocondris i l'efecte llindar. CE25.7. Relacionar les alteracions del DNA mitocondrial amb els efectes patològics i el grau de severitat de les malalties mitocondrials.
Classe magistral (60 min)	Dia 18: Detecció d'anomalies cromosòmiques	Power Point Aula 1, 2	CE19.8. CE39.3. Contrastar les tècniques i mètodes que permeten el diagnòstic citogenètic preimplantacional, prenatal, postnatal i en adults. CE39.4. explicar les tècniques bàsiques d'ús habitual en el laboratori de genètica.
Classe magistral (60 min)	Dia 19: Alteracions cromosòmiques estructurals desequilibrades	Power Point Aula 1, 2	CE25.8. Descriure les alteracions cromosòmiques estructurals. Explicar l'origen i l'estructura dels cromosomes en anell, isocromosomes, delecions, duplicacions. CE25.7. Relacionar les alteracions cromosòmiques desequilibrades amb el fenotip patològic CE52.13. Conèixer la nomenclatura de les alteracions cromosòmiques estructurals
Classe magistral (60 min)	Dia 20: Alteracions cromosòmiques estructurals equilibrades	Power Point Aula 1, 2	CE25.8. Descriure i identificar les inversions. Explicar l'origen i comportament meiótic de les inversions pericèntriques i paracèntriques. Conèixer el risc per la descendència dels portadors d'inversions. CE25.8. Descriure i identificar les translocacions cromosòmiques recíproques i robertsonianes. Conèixer els tipus més freqüents a la població. CE25.7. Relacionar les alteracions cromosòmiques equilibrades amb el fenotip patològic CE52.13. Conèixer la nomenclatura de les inversions i translocacions cromosòmiques.
Classe magistral (60 min)	Dia 21: Alteracions cromosòmiques estructurals equilibrades	Power Point Aula 1, 2	CE25.8. Explicar el comportament meiótic de les translocacions recíproques. Explicar la formació de gàmetes desequilibrades. Conèixer el risc per la descendència de portadors equilibrats. CE25.8. Explicar el comportament meiótic de les translocacions robertsonianes. Explicar la formació de gàmetes desequilibrades. Conèixer el risc per la descendència de portadors equilibrats. CE25.7. Relacionar les translocacions cromosòmiques desequilibrades amb el fenotip patològic CE52.13. Conèixer la nomenclatura de les translocacions cromosòmiques desequilibrades.
Classe magistral (60 min)	Dia 22: Anomalies cromosòmiques numèriques	Power Point Aula 1, 2	CE25.8. Explicar les alteracions cromosòmiques numèriques. Classificar les alteracions cromosòmiques numèriques. Descriure les poliploidies. Conèixer l'origen de les triploidies. CE25.8. Descriure les aneuploidies. Llistar els diferents tipus. Conèixer la no disjunció i la pèrdua anafàsica com a mecanismes d'origen de les aneuploidies. Explicar les conseqüències d'un



				<p>origen a cèl·lules somàtiques o germinals. Explicar el mosaïcisme. Esmentar les aneuploidies viables a l'espècie humana. més freqüents a la població.</p> <p>CE25.7. Conèixer els efectes patològics de les trisomies i monosomies. Conèixer els factors de risc de les trisomies i l'efecte de l'edat materna.</p> <p>CE25.7. Explicar les bases moleculars de la síndrome de Down. Explicar les bases moleculars de la síndrome de Turner</p> <p>CE52.13. Conèixer la nomenclatura de les alteracions cromosòmiques numèriques.</p>
Subtotal: 22 classes magistrals = 22 hores				
Classe de problemes (2h)	Sessió 1.	Power Point Aula 3		<p>CE19.6. Distingir arbres genealògics amb diferents patrons d'herència. Conèixer les característiques del patró d'herència autosòmica.</p> <p>CE52.12. Resoldre problemes sobre patologies amb herència autosòmica dominant</p>
Classe de problemes (2h)	Sessió 2.	Power Point Aula 3		<p>CE19.6. Distingir arbres genealògics amb patró d'herència autosòmica recessiva. Conèixer les característiques del patró d'herència autosòmica recessiva. Conèixer la importància de la detecció dels heterozigots tant en les famílies afectades com en la població general.</p> <p>CE52.12. Resoldre problemes sobre patologies amb herència autosòmica recessiva. Calcular la freqüència de portadors en una població en equilibri Hardy-Weinberg</p>
Classe de problemes (2h)	Sessió 3.	Power Point Aula 3		<p>CE19.6. Distingir arbres genealògics amb patró d'herència lligada al cromosoma X. Conèixer les característiques del patró d'herència lligada a l'X. Conèixer la importància de la detecció de les dones portadores tant en les famílies afectades com en la població general.</p> <p>CE52.12. Resoldre problemes sobre patologies amb herència lligada al cromosoma X. Calcular la freqüència de portadores en una població en equilibri Hardy-Weinberg.</p> <p>CE52.12. Resoldre problemes amb patró d'herència mitocondrial i de gens empremtats.</p>
Classe pràctica de laboratori (4h)	Sessió 1. Observació dels cromosomes humans i de les lesions cromosòmiques	Laboratori microscopis		<p>CE39.4 Aplicar les tècniques bàsiques de citogenètica</p> <p>CT7. Demostrar que coneix la morfologia dels cromosomes humans i que sap distingir i quantificar lesions cromosòmiques</p>
Classe pràctica de laboratori (3,5h)	Sessió 2. Cariotip humà	Laboratori microscopis		<p>CE39.4. Aplicar les tècniques bàsiques de citogenètica. Elaborar cariotips</p> <p>CT7 Demostrar que sap identificar els cromosomes humans pel seu patró de bandes i que sap distingir cromosomes alterats.</p>
Classe pràctica de laboratori (4h)	Sessió 3. Identificació d'alteracions cromosòmiques i tècniques de citogenètica molecular	Laboratori microscopis		<p>CT7. Demostrar que sap identificar cariotips amb alteracions cromosòmiques CE39.3. Conèixer i contrastar les tècniques que permeten el diagnòstic genètic.</p>



	Subtotal: 6 sessions = 17,5 hores			
Supervisades	Resolució d'exercicis i problemes treballats de forma autònoma pels estudiants (2h)	Sessió 1.	Power Point, material docent al campus virtual. Impressió en paper Aula 3	CE19, CE25, CE39, CE52, CT1, CT5, CT6, CT7, CT8
	Resolució d'exercicis i problemes treballats de forma autònoma pels estudiants (1h)	Sessió 2	Power Point, material docent al campus virtual. Impressió en paper Aula 3	CE19, CE25, CE39, CE52, CT1, CT5, CT6, CT7, CT8
	Subtotal: 2 sessions = 3 hores			
	Tutories de suport per a la comprensió de la matèria de teoria (2h)	Sessió 1. Temes inclosos en el 1er parcial	Aula 4	CE15.1, CE15.2, CE19.3, CE19.4, CE19.5, CE19.7, CE25.7, CE33.3, CE39.3, CE52.13
	Tutories de suport per a la comprensió de la matèria de teoria (2h)	Sessió 2. Temes inclosos en el 2on parcial	Aula 4	CE25.6, CE25.7, CE52.13, CE19.6, CE33.3, CE19.8, CE39.3, CE39.4, CE25.8
	Subtotal: 2 sessions= 4 hores			
	Estudi i resolució d'exercicis i casos clínics (1h)	Sessió 1. Com trobar un gen	Aula 4. Material docent al campus virtual. Impressió en paper	CE52.13, CE19.3, CE33.3, CE52.12, CE52.13, CT5, CT7, CT8, CE33.4
	Estudi i resolució d'exercicis i casos clínics	Sessió 2. Aplicació dels coneixements assolits a casos	Aula 4. Material docent al campus virtual. Impressió en paper	CE19.4, CE19.8, CT1, CT5, CT6, CT7, CT8, CE52



(1h)	pràctics		
Estudi i resolució d'exercicis i casos clínics (1h)	Sessió 3 Aplicació de la Genètica de poblacions a la clínica i a medicina forense	Aula 4 Material docent al campus virtual. Impressió en paper	CE15.1, CE15.2, CT1, CT5, CT6, CT7, CT8, CE52
Estudi i resolució d'exercicis i casos clínics (1h)	Sessió 4. Aplicació dels coneixements assolits a casos pràctics	Aula 4 Material docent al campus virtual. Impressió en paper	CE19.8, CE25.7 CT1, CT5, CT6, CT7, CT8, CE52
Estudi i resolució d'exercicis i casos clínics (1h)	Sessió 5. Aplicació dels coneixements assolits a casos pràctics	Aula 4 Material docent al campus virtual. Impressió en paper	CE19.8, CE25.7 CT1, CT5, CT6, CT7, CT8, CE52
Estudi i resolució d'exercicis i casos clínics (1h)	Sessió 6. Aplicació dels coneixements assolits a casos pràctics	Aula 4 Material docent al campus virtual. Impressió en paper	CE19.8, CE25.7, CE25.8, CT1, CT5, CT6, CT7, CT8, CE52
Subtotal: 6 sessions= 6 hores			

ACTIVITATS AUTÒNOMES

Lectura comprensiva de textos			CT1, CE52, CE19, CE39, CE25, CE33
Subtotal lectura comprensiva: 21 hores			
realització d'esquemes, resums i assimilació conceptual			CT1, CT6, CE52, CE39, CE33
Subtotal Esquemes i resums: 20 hores			
Preparació de presentacions de casos			CT1, CT8, CE52, CT7, CT6, CE33
Subtotal Presentació de casos: 10hores			



LLIURAMENTS

DATA/ES	LLIURAMENT	LLOC	MATERIAL	RESULTATS D'APRENTATGE
Després del dia 2 de classe magistral	Cerca de gens	Aula on s'imparteixen les classes magistrals	Impressió en paper i recurs electrònic	CT1, CT8,CE52, CT7, CT6,
Després del dia 4 de classe magistral	Exercicis Sessió 2	Aula on s'imparteixen les classes magistrals	Impressió en paper o recurs electrònic	CT1, CT8,CE52, CT7, CT6, CE33
Després del dia 10 de classe magistral	Aplicacions mèdiques de la genètica de poblacions	Aula on s'imparteixen les classes magistrals	Impressió en paper o recurs electrònic	CT1, CT8,CE52, CT7, CT6, CE33
Després del dia 15 de classe magistral	Exercicis Sessió 4	Aula on s'imparteixen les classes magistrals	Impressió en paper o recurs electrònic	CT1, CT8,CE52, CT7, CT6, CE33
Després del dia 17 de classe magistral	Exercicis Sessió 5	Aula on s'imparteixen les classes magistrals	Impressió en paper o recurs electrònic	CT1, CT8,CE52, CT7, CT6, CE33
Després del dia 22 de classe magistral	Exercicis Sessió 6	Aula on s'imparteixen les classes magistrals	Impressió en paper o recurs electrònic	CT1, CT8,CE52, CT7, CT6, CE33



11. Recursos i necessitats:

Fa referència al la logística de professorat, instal·lacions i material que es consideren necessaris per aconseguir els resultats de l'aprenentatge que es proposen i tenint en compte la càrrega docent de l'assignatura.

11.1. Recursos humans

Necessitats en hores de professor, tenint en compte la càrrega i la tipologia docent:

11.2. Recursos materials:

Necessitats d'aules, seminaris i espais de tutories, etc amb la capacitat necessària segons la planificació de l'assignatura

ACTIVITATS DIRIGIDES

Classes magistrals:

2 aules grans (22 dies x 2h/dia) 1er semestre

Classes pràctiques:

Laboratori de microscopis (44 tardes) 1er semestre

Aula (capacitat 40 alumnes) 7 tardes de 15:00 a 19:00

Classes de problemes

Aula (capacitat 40 alumnes) 24 tardes de 15:00 a 17:00

ACTIVITATS SUPERVISADES

Resolució de problemes

Aula (capacitat 40 alumnes) 7 tardes de 15:00 a 17:00

Tutories

Aula (capacitat 40 alumnes) (3h x 6 tardes)

Estudi i resolució d'exercicis i casos clínics

Aula gran (14 dies x2h/dia)

EXAMENS

Reservar un matí o tarda per 1er parcial (mitjans de novembre)

Reservar un matí o tarda per 2on parcial (finals de gener)

Examen final

Necessitats de material de laboratori, ninots de simulació, simuladors, material electrònic i informàtic, software, etc