

**Genètica Humana**

Codi: 102958

Crèdits: 4.5

Titulació	Típus	Curs	Semestre
2502442 Medicina	OB	2	1

**Professor/a de contacte**

Nom: Alberto Plaja Rustein

Correu electrònic: Alberto.Plaja@uab.cat

**Utilització d'idiomes a l'assignatura**

Llengua vehicular majoritària: català (cat)

Grup íntegre en anglès: No

Grup íntegre en català: No

Grup íntegre en espanyol: No

**Equip docent**

Rosa Miró Ametller

Vicenç Català Cahís

Maria Angels Rigola Tor

Jordi Camps Polo

Alberto Plaja Rustein

**Prerequisits**

És aconsellable que els alumnes tinguin un bon coneixement de l'anglès degut a què 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.

**Objectius**

L'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, funció i regulació dels gens en condicions de normalitat i el capacitarà per entendre els mecanismes implicats en les malalties de base genètica.

L'alumne adquirirà coneixements avançats sobre: Genoma humà, Epigenètica i regulació de l'expressió gènica, Mutació i reparació del DNA, Farmacogenòmica, Genètica forense, Genètica del desenvolupament, Patrons d'herència, Citogenètica, Síndromes de microduplicació/ deleció, Malalties rares, Genètica del càncer, i Genètica de poblacions.

## Competències

- Comunicar-se de manera clara, tant oral com escrita, amb altres professionals i amb els mitjans de comunicació.
- Demostrar que comprèn els mecanismes de les alteracions de l'estructura i de la funció dels aparells i sistemes de l'organisme en situació de malaltia.
- 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.
- Demostrar que comprèn la importància i les limitacions del pensament científic en l'estudi, la prevenció i el maneig de les malalties.
- Demostrar un nivell bàsic d'habilitats de recerca.
- Demostrar, en l'activitat professional, un punt de vista crític, creatiu i orientat a la recerca.
- Formular hipòtesis i recollir i valorar de manera crítica la informació per a la resolució de problemes seguint el mètode científic.
- Indicar les tècniques i procediments bàsics de diagnosi i analitzar i interpretar els resultats per precisar millor la naturalesa dels problemes.
- Reconèixer els determinants de la salut de la població, tant els genètics com els dependents del sexe, l'estil de vida, la demografia, els factors ambientals, socials, econòmics, psicològics i culturals.
- Valorar críticament i utilitzar les fonts d'informació clínica i biomèdica per obtenir, organitzar, interpretar i comunicar la informació científica i sanitària.

## Resultats d'aprenentatge

1. Aplicar les tècniques bàsiques d'ús habitual al laboratori de genètica.
2. Comprendre textos científics i elaborar treballs de revisió sobre genètica humana i malalties genètiques.
3. Comunicar-se de manera clara, tant oral com escrita, amb altres professionals i amb els mitjans de comunicació.
4. Contrastar les tècniques i els mètodes que permeten fer el diagnòstic genètic.
5. Demostrar un nivell bàsic d'habilitats de recerca.
6. Demostrar, en l'activitat professional, un punt de vista crític, creatiu i orientat a la recerca.
7. Descriure l'organització, l'evolució, la variació interindividual i l'expressió del genoma humà.
8. Descriure les anomalies dels cromosomes humans i avaluar-ne les conseqüències.
9. Descriure les bases moleculars de la mutació i la reparació del DNA.
10. Explicar els mecanismes de transmissió del material genètic.
11. Explicar la importància de la investigació en el camp de la genètica.
12. Formular hipòtesis i recollir i valorar de manera crítica la informació per a la resolució de problemes seguint el mètode científic.
13. Identificar els conceptes i el llenguatge genètic i consultar la literatura científica de l'àmbit de la genètica humana.
14. Identificar els factors epigenètics implicats en el control de l'expressió gènica.
15. Identificar la distribució de malalties de base genètica en una població determinada tenint en compte el seu origen.
16. Identificar les bases genètiques de les principals malalties amb base o component genètic.
17. Identificar les bases genètiques del desenvolupament humà.
18. Interpretar els resultats d'un projecte científic.
19. Interpretar publicacions científiques, resoldre problemes i casos exemplars de l'àmbit de la genètica.
20. Relacionar la disfunció genètica amb el fenotip patològic.

## Continguts

Continguts de l'assignatura (per temes):

- I. Genoma i expressió gènica
  1. Genoma humà I
  2. Genoma humà II
  3. Control de l'expressió gènica

- 4. Epigenètica
- 5. Variabilitat en l'expressió gènica

## II. Mutació i reparació del DNA

- 6. Bases moleculars de la mutació
- 7. Mecanismes de reparació del DNA
- 8. Farmacogenòmica

## III. Citogenètica

- 9. Alteracions cromosòmiques estructurals desequilibrades
- 10. Alteracions cromosòmiques estructurals equilibrades
- 11. Anomalies cromosòmiques numèriques
- 12. Síndromes de microduplicació/deleció. Malalties rares

## IV. Patrons d'herència

- 13. Herència autosòmica
- 14. Herència lligada al sexe
- 15. Herència multifactorial
- 16. Herència mitocondrial

## V. Genètica de poblacions

- 17. Genètica de poblacions
- 18. Genètica forense

## VI. Genètica del desenvolupament

- 19. empremta genòmica
- 20. Gens de control del desenvolupament embrionari

## VII. Genètica i genòmica del càncer

- 21. Genètica del càncer I
- 22. Genètica del càncer II

## Blocs distributius per temes

I-1. Genoma humà I: característiques generals, gens codificadors de proteïnes, gens de RNA no codificant, splicing, transcripció del genoma.

I-2. Genoma humà II: elements repetitius, elements reguladors, variabilitat del genoma.

I-3. Expressió gènica: mecanismes de control i regulació de l'expressió gènica, microRNA i lncRNA, RNA editing.

I-4. Epigenètica: factors epigenètics, modificació del DNA, modificació d'histones, inactivació del cromosoma X.

I-5. Variabilitat en l'expressió gènica: relacions genotip-fenotip, al·lelisme múltiple, fenotip dels heterozigots, penetrància reduïda, expressivitat variable, pleiotropia, heterogènia.

II-6. Bases moleculars de la mutació: concepte i tipus de mutacions, mutacions de seqüència, mutacions estructurals, mutacions cromosòmiques, nomenclatura de les mutacions, agents mutàgens.

II-7. Reparació del DNA: resposta cel·lular al dany genètic, principals mecanismes de reparació del DNA, malalties associades a errors en la reparació del DNA.

II-8. Farmacogenòmica: resposta a fàrmacs, polimorfismes de molècules metabolitzadores, transportadors i receptors de fàrmacs, dianes farmacològiques.

III-9. Alteracions cromosòmiques estructurals desequilibrades: origen, delecions, duplicacions, cromosomes en anell, isocromosomes, efectes fenotípics, nomenclatura.

III-10. Alteracions cromosòmiques estructurals equilibrades: inversions pericèntriques i paracèntriques: origen 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.

III-11. Anomalies cromosòmiques numèriques: poliploidies; aneuploidies: origen i conseqüències; individus mosaics, trisomies i monosomies viables a l'espècie humana, bases moleculars de les síndromes de Down i de Turner.

III-12. Bases genètiques dels síndromes de microduplicació/deleció i les malalties rares: definició i característiques, exemples, consell genètic, anàlisis genètic.

IV-13. 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.

IV-14. Herència lligada al sexe: herència lligada al cromosoma X recessiva i dominant, herència lligada al cromosoma Y.

IV-15. Herència multifactorial: heretabilitat, recerca de gens candidats, base genètica i ambiental, caràcters normals de variabilitat continua, alteracions multifactorials amb llindar, malalties comunes que afecten a la població adulta.

IV-16. Herència mitocondrial: DNA mitocondrial, característiques de l'herència mitocondrial, patró de transmissió d'alteracions mitocondrials, malalties mitocondrials.

V-17. 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.

V-18. Genètica forense: concepte de polimorfisme, identificació de polimorfismes del DNA, aplicacions a la pràctica de la medicina forense.

VI-19. Empremta genòmica: concepte, gens i regions cromosòmiques empremtades, alteracions influïdes per l'empremta.

VI-20. Gens de control del desenvolupament embrionari: característiques generals, factors de transcripció i molècules senyal, gens HOX.

VII-21. Genètica del càncer I: Oncògens i gens supressors de tumor, tipus de càncer, acumulació de mutacions somàtiques a la cèl·lula tumoral, alteracions genòmiques i càncer.

VII-22. Genètica del càncer II: Models de carcinogènesis, tumors sòlids, neoplàsies hematològiques.

## **Metodologia**

Classes teòriques: 22 sessions. Exposició sistematitzada del temari de l'assignatura, donant rellevància als conceptes més importants. L'alumne adquireix els coneixements científics bàsics de l'assignatura a les classes de teoria, que complementarà amb l'estudi personal dels temes exposats. L'alumne podrà trobar un resum del material utilitzat a classe al Campus Virtual i/o el Moodle.

Seminaris: 5 sessions. Exposició de temes rellevants de l'assignatura en grups reduïts. Aquesta metodologia permetrà que l'alumne repassi aquells temes més importants o més bàsics necessaris per a la comprensió de l'assignatura.

Pràctiques d'aula (Problemes): 4 sessions. Exposició i resolució de casos i problemes de genètica presentats pel professor.

Pràctiques de laboratori: 3 sessions. Exposició i aplicació de les diferents tècniques utilitzades en la citogenètica bàsica i molecular, i la seva aplicabilitat clínica.

NOTA IMPORTANT: Prèviament a la realització de les pràctiques de laboratori, els alumnes hauran d'haver completat la prova que acredita el coneixement del contingut del manual de prevenció de riscos i pujar-la al Campus Virtual i/o el Moodle. Són requisits imprescindibles per poder realitzar les pràctiques 1 i 2 portar bata de laboratori i lliurar al professor una còpia impresa i signada de la prova de prevenció de riscos.

## **Activitats formatives**

Títol	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
Tipus: Dirigides			
PRÀCTIQUES DE LABORATORI (PLAB)	8,5	0,34	1, 4, 5, 6, 13, 16
PRÀCTIQUES D'AULA (PAUL)	4	0,16	1, 2, 3, 5, 6, 8, 10, 12, 13, 15, 16, 19
SEMINARIS (SEM)	5	0,2	1, 4, 7, 8, 10, 11, 12, 15, 16, 19
TEORIA (TE)	22	0,88	1, 4, 7, 8, 9, 10, 11, 14, 15, 16, 17
Tipus: Supervisades			
TUTORIES	14	0,56	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 12, 13, 14, 16, 19
Tipus: Autònomes			
ELABORACIÓ DE TREBALLS	10	0,4	5, 11, 12, 19
LECTURA D'ARTICLES / INFORMES D'INTERÈS	20	0,8	1, 11, 12, 19
LECTURA D'ARTICLES / INFORMES D'INTERÈS	21	0,84	1, 8, 11, 15, 19

## Avaluació

### Avaluació

A. Les competències adquirides en les classes de teoria, seminaris i pràctiques d'aula (o problemes de genètica) d'aquesta assignatura s'avaluaran de la següent manera:

1. Avaluació continuada: es dividirà en dos exàmens parcials:

#### Primer parcial:

- Prova objectiva d'elecció múltiple dels coneixements adquirits a les classes de teoria (temes 1-12) i seminaris 1 i 2. Aquesta prova s'ha de superar amb una nota de 5 o superior. Aquesta prova correspon al 35% de la nota final de l'assignatura.

#### Segon parcial:

- Prova objectiva d'elecció múltiple dels coneixements adquirits a les classes de teoria (temes 13-22) i seminaris 3, 4, i 5. Aquesta prova s'ha de superar amb una nota de 5 o superior. Aquesta prova correspon al 35% de la nota final de l'assignatura.
- Prova objectiva escrita de preguntes relacionades amb les pràctiques d'aula. Aquesta prova correspon al 10% de la nota final de l'assignatura.

2. Examen de recuperació: es podran presentar a l'examen de recuperació els alumnes que es trobin en les següents situacions:

- Els alumnes que hagin obtingut una qualificació inferior a 5 de la part de teoria i seminaris en qualsevol dels dos parcials.
- Els alumnes que hagin obtingut una qualificació igual o superior a 5 de la part de teoria i seminaris en ambdues avaluacions parcials però no tinguin aprovada l'assignatura.
- Alumnes que vulguin pujar nota d'un o dels dos parcials, o bé de la part de pràctiques d'aula o problemes. Esmantindrà la nota obtinguda en l'examen final.

Aquest examen constarà de:

- Prova objectiva d'elecció múltiple corresponent a cada parcial. L'alumne optarà a realitzar una o les dues proves segons sigui la seva situació particular. Aquesta prova s'ha de superar amb una nota de 5 o superior. Cada prova correspondrà al 35% de la nota final de l'assignatura.
- Prova objectiva escrita de preguntes relacionades amb les pràctiques d'aula. Aquesta prova correspon al 10% de la nota final de l'assignatura.

B. Les competències adquirides en les pràctiques de laboratori s'avaluaran per avaluació continuada mitjançant una prova escrita al final de cada pràctica. La mitjana de les tres proves corresponents a les tres pràctiques de laboratori s'utilitzarà per l'obtenció de la qualificació final. No és necessari que la mitjana de les tres proves iguali o superi el 5 per aprovar l'assignatura. No presentar-se a la pràctica i, per tant, no realitzar la corresponent prova escrita, representa un 0 per aquella pràctica de laboratori.

Els alumnes repetidors només hauran de tornar a realitzar aquelles sessions de pràctiques de laboratori en les que no hagin assolit una nota igual o superior a 6 en la prova de la pràctica corresponent, sempre que aquesta nota s'hagi assolit en els dos últims cursos.

L'obtenció de la qualificació final es realitzarà de la següent manera:

Proves de teoria i seminaris: 70% de la nota final

Proves de pràctiques d'aula: 10% de la nota final

Proves de pràctiques de laboratori: 20% de la nota final

\*Per aprovar l'assignatura caldrà obtenir una nota global igual o superior a 5 sobre 10.

\*A partir d'una nota de 4,8 inclusivament es podrà fer mitjana entre els dos parcials sempre que aquesta mitjana sigui igual o superior a 5.

\*El "No avaluable" reflectirà la no assistència a l'examen final de recuperació pels alumnes que no hagin aprovat l'assignatura prèviament en els exàmens parcials o que hagin d'avaluar tota l'assignatura mitjançant l'examen final de recuperació.

C. En el cas que un alumne no superi els requisits d'avaluació de l'assignatura, i la seva nota mitjana sigui superior a 5, la nota final no podrà ser superior a 4.8.

D. Aquells alumnes que hagin esgotat les tres convocatòries podran sol·licitar realitzar un examen especial de síntesi que comprendrà la totalitat de l'assignatura.

Revisió d'exàmens

Després de cada un dels exàmens de l'assignatura, es convocarà la revisió de l'examen durant la qual els alumnes podran consultar el seu examen i, si cal, fer una reclamació per escrit i raonada.

## Activitats d'avaluació

Títol	Pes	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
Avaluacions escrites mitjançant proves objectives: Ítems d'elecció múltiple	70%	6	0,24	1, 3, 4, 7, 8, 9, 10, 13, 14, 15, 16, 17, 20
Problemes: Avaluacions escrites mitjançant proves objectives	10%	1	0,04	4, 10, 14, 15, 16
Pràctica: Avaluacions escrites mitjançant proves objectives	20%	1	0,04	1, 2, 3, 4, 5, 6, 10, 11, 12, 13, 16, 18, 19

## Bibliografia

Bibliografia específica:

Thompson and Thompson Genetics in Medicine, 8ª ed. Editorial Elsevier, 2015

Emery. Elementos de Genética Médica, 13ª ed. Editorial Elsevier, 2009

Jorde. Genética Médica, 4ª ed. Elsevier, 2011

Korf and Irons. Human Genetics and Genomics. 4th edition. Wiley-Blackwell, 2013

Strachan et al. Genetics and Genomics in Medicine. Garland Science. 2015

Bibliografía de consulta:

Lewis. Human Genetics. Concepts and applications. 9ª ed. McGraw-Hill International edition, 2010

Read A and Donnai D. New Clinical Genetics. 2nd edition. Scion Publishing Ltd, 2011

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/mapview/map_search.cgi?chr=hum_chr.inf&query)

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/genome/guide/human>

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim>

<http://www.geneclinics.org>