

## Guia docent

### Identificació de l'assignatura

|                             |                                                                                                       |
|-----------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <b>Assignatura / Grup</b>   | 20111 - Genètica / 1                                                                                  |
| <b>Titulació</b>            | Grau de Bioquímica - Segon curs<br>Grau de Matemàtiques - Quart curs<br>Grau de Biologia - Segon curs |
| <b>Crèdits</b>              | 6                                                                                                     |
| <b>Període d'impartició</b> | Primer semestre                                                                                       |
| <b>Idioma d'impartició</b>  | Castellà                                                                                              |

### Professors

| Professor/a                                                                                             | Horari d'atenció als alumnes |            |         |              |            |                                                                       |
|---------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------|------------|---------|--------------|------------|-----------------------------------------------------------------------|
|                                                                                                         | Hora d'inici                 | Hora de fi | Dia     | Data d'inici | Data de fi | Despatx / Edifici                                                     |
| José Aurelio Castro Ocón<br>(Responsable)<br><a href="mailto:jose.castro@uib.es">jose.castro@uib.es</a> | 12:00                        | 13:00      | Dilluns | 03/09/2018   | 31/07/2019 | Despatx<br>24. Edifici<br>Guillem Colom                               |
| Joana Francesca Ferragut<br>Simonet<br><a href="mailto:jf.ferragut@uib.es">jf.ferragut@uib.es</a>       |                              |            |         |              |            | Cal concertar cita prèvia amb el/la professor/a per a fer una tutoria |
| Beatriz Sánchez Barceló                                                                                 |                              |            |         |              |            | Cal concertar cita prèvia amb el/la professor/a per a fer una tutoria |
| Bàrbara Terrasa Pont<br><a href="mailto:barbara.terrasa@uib.es">barbara.terrasa@uib.es</a>              |                              |            |         |              |            | Cal concertar cita prèvia amb el/la professor/a per a fer una tutoria |

### Contextualització

La Genètica es una de les fronteres de la Ciència moderna, important pels individus, per la societat i sobretot pels estudis de les ciències de la vida (Biologia i Bioquímica). La genètica ens dona un dels principis unificadors, ja que tots els organismes utilitzen sistemes genètics que presenten nombroses característiques comunes. L'herència afecta a les característiques físiques dels organismes i també a la susceptibilitat a patir diferent malalties i trastorns en el cas de l'espècie humana. La Genètica contribueix als avanços de l'agricultura i la ramaderia, la indústria farmacèutica i la medicina i és fonamental per la biologia moderna. Tots els essers vius utilitzen sistemes genètics similars i la variació genètica es la base de la diversitat de la vida.

### Requisits

Es requereix una assistència continuada tant a les classes en grup gran, i sobretot, en les activitats a realitzar en grups mitjans, ja que inclouen una part fonamental com són els tallers de resolució d'exercicis. Es requereix un seguiment continuat de les activitats programades durant el semestre i una activa participació en l'aplicació intranet (Campus Extens) de l'assignatura. És altament recomanable tenir nocions d'informàtica a nivell

## Guia docent

d'usuari, tenir experiència en treballar en línia, ésser capaç de treballar de forma individual i en grup així com una bona comprensió de l'anglès científic.

## Competències

### Específiques

- \* CE-1. Capacitat per a integrar una visió multidisciplinària dels processos i mecanismes de la vida, des del nivell molecular i cel·lular fins al dels organismes i ecosistemes. CE-2. Reconèixer i aplicar de forma correcta teories, paradigmes, conceptes i principis en relació amb les Ciències biològiques, així com adquirir familiaritat amb la nomenclatura, classificació i terminologia en l'àmbit de la Biologia. CE-3. Capacitat de comprendre i integrar les bases moleculars, estructurals, cel·lulars i fisiològiques dels diferents components i nivells de la vida en relació a les diverses funcions biològiques. CE-4. Obtenir i integrar línies d'evidència adequades per a formular hipòtesis en l'àmbit biològic, coneixent i aplicant el mètode científic. CE-8. Capacitat d'interpretació crítica i informada i comunicació de dades d'investigació biològica a partir de dades, textos, articles científics i informes. .

### Genèriques

- \* CT-2. Desenvolupar capacitats analítiques i sintètiques, d'organització i planificació, així com de resolució de problemes en l'àmbit de la Biologia. CT-3. Capacitat d'utilització de les eines informàtiques i estadístiques adequades a cada àmbit d'estudi biològic i de gestió de la informació. CT-4. Capacitat de comprensió de la literatura científica en Biologia i adquirir habilitats de comunicació oral i escrita, així com de coneixement d'anglès. CT-5. Desenvolupar habilitats encaminades cap a l'aprenentatge autodirigit i autònom, raonament crític i treball en equip multidisciplinari. .

### Bàsiques

- \* Podeu consultar les competències bàsiques que l'estudiant ha d'haver assolit en acabar el grau a l'adreça següent: [http://estudis.uib.cat/ca/grau/comp\\_basiques/](http://estudis.uib.cat/ca/grau/comp_basiques/)

## Continguts

### Continguts temàtics

#### Bloc temàtic 1. Relació entre estructura molecular i funció en els àcids nucleics

Tema 1. Base molecular de la herència. Els àcids nucleics com a material hereditari. Estructura, propietats i funció dels àcids nucleics.

Tema 2. El nucleosoma. El cromosoma eucariòtic. Centròmers i telòmers. Bandeig de cromosomes.

Tema 3. Replicació del DNA. Enzimologia de la replicació. Replicació per cercle rodant. Replicació dels retrovirus. Replicació del DNA lineal. Significat genètic de la mitosis i la meiosi

#### Bloc temàtic 2. Principis del mendelisme i de l'anàlisi genètica

Tema 4. Les unitats de la herència. Els experiments de Mendel. Monohibridisme. Dominància i recessivitat. Codominància. Herència intermèdia. Principi de la segregació. Al·lels múltiples. Fenòpies. Pleiotropia.

## Guia docent

Tema 5. Dihybridisme. Principi de la transmissió independent. Polihybridisme. Extensions del mendelisme: interacció i epistasi. Proves estadístiques: la xi-cuadrat. Herència extracromosòmica.

Tema 6. Determinació del sexe. Els cromosomes sexuals. Determinació sexual en *Drosophila* i mamífers. Caràcters lligats al sexe.

### Bloc temàtic 3. Mutació, recombinació i mapes genètics

Tema 7. Concepte de mutació. Tipus de mutacions. La mutació como fenomen preadaptatiu. Factors físics i químics que causen mutacions. Distintes formes de reparació del DNA.

Tema 8. Mutacions cromosòmiques. Mutacions estructurals: tipus i efectes genètics. Mutacions per canvi en la ploïdia: aneuploïdies i poliploïdia. Paper evolutiu i en la millora.

Tema 9. La recombinació: concepte, model i enzims implicats. Grups de lligament. Elaboració de mapes genètics a diploides. Mapeig a organismes haploides. Recombinació en procariotes. Mapes de conjugació, transformació i transducció. Recombinació entre genomes vírics.

Tema 10. Elements transposables: dinàmica. Transposició via DNA: elements Ac en el blat de moro i elements P a *Drosophila*. Transposició via RNA. Retrovirus i retrotransposons.

### Bloc temàtic 4. Codi genètic, expressió, regulació gènica i genètica del desenvolupament

Tema 11. El codi genètic. Descripció. Universalitat i excepcions. Confirmació *in vivo*. Gens solapats. Concepte de gen. Expressió de la informació genètica. La transcripció de gens procariotes i eucariotes. Traducció.

Tema 12. Regulació de la activitat gènica a bacteris. Regulació de la activitat gènica en eucariotes. Distints nivells de regulació.

Tema 13. Genètica del desenvolupament. Principis bàsics de la diferenciació cel·lular a eucariotes. Activitat gènica diferencial i inducció cel·lular. Totipotència. Llinatges cel·lulars a *Caenorhabditis*. Mapes de destí a *Drosophila*.

### Bloc temàtic 5. Manipulació i anàlisi dels àcids nucleics

Tema 14. Tècniques bàsiques: aïllament, amplificació i seqüenciació del DNA. Enzims de restricció. Mètodes de construcció de molècules de DNA recombinant. Vectors de clonació. Elaboració de genoteques de DNA i de cDNA.

Tema 15. Marcadors moleculars. Aplicacions al mapeig cromosòmic. Diagnòstic genètic mitjançant marcadors moleculars.

Tema 16. Transferència gènica a cèl·lules eucariotes. Organismes transgènics i les seves aplicacions. Clonació per transferència nuclear.

### Bloc temàtic 6. Genòmica i genètica humana

Tema 17. Genòmica: conceptes bàsics. Organització bàsica dels genomes a virus, bacteris i eucariotes. Increment de la complexitat en els genomes. Famílies gèniques. Duplicacions. DNA repetitiu.

Tema 18. Genomes d'òrgans. DNA mitocondrial: característiques. Aplicació del DNA mitocondrial a estudis evolutius. DNA cloroplàstic.

Tema 19. Genètica Humana. Genealogies. Herència mendeliana. Caràcters lligats al sexe d'interès a humans. Citogenètica clínica. Consell genètic.

## Guia docent

### Metodologia docent

Les activitats de feina presencial i no presencial considerades son les següents

Activitats de treball presencial (2,4 crèdits, 60 hores)

| Modalitat           | Nom                                | Tip. agr.      | Descripció                                                                                                | Hores |
|---------------------|------------------------------------|----------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------|
| Classes teòriques   | Classes                            | Grup gran (G)  | Exposició de continguts mitjançant presentació o explicació                                               | 40    |
| Seminaris i tallers | Classes de problemes               | Grup mitjà (M) | Resolució d'exercicis i problemes                                                                         | 12    |
| Avaluació           | Avaluació Segona part              | Grup gran (G)  | Demostrar els coneixements adquirits en la teoria i en la resolució d'exercicis i problemes.              | 3     |
| Avaluació           | Taller                             | Grup gran (G)  | Els estudiants han de resoldre exercicis i problemes de genètica.                                         | 1     |
| Avaluació           | Comentari d'una notícia científica | Grup gran (G)  | Els estudiants han de fer el comentari d'una notícia científica d'actualitat relacionada amb la genètica. | 1     |
| Avaluació           | Avaluació Primera part             | Grup gran (G)  | Demostrar els coneixements adquirits en la teoria i en la resolució d'exercicis i problemes.              | 3     |

A començament del semestre hi haurà a disposició dels estudiants el cronograma de l'assignatura a través de la plataforma UIBdigital. Aquest cronograma inclourà almenys les dates en què es faran les proves d'avaluació contínua i les dates de lliurament dels treballs. A més, el professor o la professora informará els estudiants si el pla de treball de l'assignatura es durà a terme a través del cronograma o per una altra via, inclosa la plataforma Aula Digital.

Activitats de treball no presencial (3,6 crèdits, 90 hores)

| Modalitat                           | Nom | Descripció                                                                | Hores |
|-------------------------------------|-----|---------------------------------------------------------------------------|-------|
| Estudi i treball autònom individual |     | Temps total de preparació autònoma de la matèria teòrica i dels problemes | 90    |

### Riscs específics i mesures de protecció

Les activitats d'aprenentatge d'aquesta assignatura no comporten riscos específics per a la seguretat i salut dels alumnes i, per tant, no cal adoptar mesures de protecció especials.

### Avaluació de l'aprenentatge dels estudiants

## Guia docent

Per aprovar l'assignatura serà obligatori demostrar uns coneixements teòrics de la matèria i una capacitat de resoldre exercicis i problemes. La nota final serà la mitjana ponderada de l'Avaluació de la Primera part, de la Segona part, del Comentari d'una notícia científica i del Taller, i ha de ser igual o superior a 5 (sobre 10). La nota del Comentari d'una notícia científica (10%) i del Taller (10%) no són recuperables. El Taller consistirà en dos problemes i se farà en una hora de classe del mes de desembre. Les notes, tant en l'Avaluació de la Primera part (40%), com de la Segona part (40%), serà la mitjana de la part de teoria i la part de problemes. S'ha de treure un 5, però cada una de les parts poden compensar amb un 4. La nota de les dues parts recuperables (Avaluació de la Primera part i de la Segona part) serà la mitjana de les dues avaluacions i s'ha de treure un 5, encara que se pot compensar amb un 4. L'Avaluació de la Primera part es farà en l'avaluació programada de novembre i l'Avaluació de la segona part en la convocatòria de gener. Els estudiants podran recuperar les avaluacions suspeses en la convocatòria de febrer, respectant-se les avaluacions aprovades, així com la ponderació de tots els apartats.

### Frau en elements d'avaluació

D'acord amb l'article 33 del Reglament acadèmic, "amb independència del procediment disciplinari que es pugui seguir contra l'estudiant infractor, la realització demostradorament fraudulenta d'algun dels elements d'avaluació inclosos en guies docents de les assignatures comportarà, a criteri del professor, una menysvaloració en la seva qualificació que pot suposar la qualificació de «suspens 0» a l'avaluació anual de l'assignatura".

### Avaluació Segona part

|                      |                                                                                              |
|----------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------|
| Modalitat            | Avaluació                                                                                    |
| Tècnica              | Proves objectives ( <b>recuperable</b> )                                                     |
| Descripció           | Demostrar els coneixements adquirits en la teoria i en la resolució d'exercicis i problemes. |
| Criteris d'avaluació | S'ha de treure un mínim de 5 (sobre 10) per aprovar.                                         |

Percentatge de la qualificació final: 40% per a l'itinerari A amb qualificació mínima 5

Percentatge de la qualificació final: 40% per a l'itinerari B amb qualificació mínima 5

### Taller

|                      |                                                                   |
|----------------------|-------------------------------------------------------------------|
| Modalitat            | Avaluació                                                         |
| Tècnica              | Proves objectives ( <b>no recuperable</b> )                       |
| Descripció           | Els estudiants han de resoldre exercicis i problemes de genètica. |
| Criteris d'avaluació | Resolució d'exercicis i problemes, presencial o per campus extens |

Percentatge de la qualificació final: 10% per a l'itinerari A

Percentatge de la qualificació final: 10% per a l'itinerari B



## Guia docent

### Comentari d'una notícia científica

|                      |                                                                                                                                                                 |
|----------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Modalitat            | Avaluació                                                                                                                                                       |
| Tècnica              | Proves objectives ( <b>no recuperable</b> )                                                                                                                     |
| Descripció           | Els estudiants han de fer el comentari d'una notícia científica d'actualitat relacionada amb la genètica.                                                       |
| Criteris d'avaluació | Es tindrà en compte l'interès de la notícia i la capacitat de redacció i exposició escrita de la mateixa en una pàgina, a simple espai i caràcters de 12 punts. |

Percentatge de la qualificació final: 10% per a l'itinerari A

Percentatge de la qualificació final: 10% per a l'itinerari B

### Avaluació Primera part

|                      |                                                                                              |
|----------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------|
| Modalitat            | Avaluació                                                                                    |
| Tècnica              | Proves objectives ( <b>recuperable</b> )                                                     |
| Descripció           | Demostrar els coneixements adquirits en la teoria i en la resolució d'exercicis i problemes. |
| Criteris d'avaluació | S'ha de treure un mínim de 5 (sobre 10) per aprovar.                                         |

Percentatge de la qualificació final: 40% per a l'itinerari A amb qualificació mínima 5

Percentatge de la qualificació final: 40% per a l'itinerari B amb qualificació mínima 5

### Recursos, bibliografia i documentació complementària

#### Bibliografia bàsica

##### Llibres de Teoria

- BROWN, T. A. (2008). Genomas (3ª edición). Editorial Médica Panamericana.
- GRIFFITHS, A.J.; WESSLER S., LEWONTIN, R.C., GELBART, W.M.; SUZUKI D., MILLER, J.H. (2005). Introduction to Genetic Analysis. W.H. Freeman.
- KLUG, W.S.; CUMMINGS, M.R.; SPENCER, Ch.A. (2013). Conceptos de Genética. Pearson Prentice Hall.
- PIERCE B. A. (2016). Genética: Un enfoque conceptual. Quinta Edición. Editorial Panamericana

#### Bibliografia complementària

##### Llibres de problemes

- LACADENA, J.R.; BENITO, C.; DIEZ, M.; ESPINO, F.J.; FIGUEIRAS, A.M.; OCHANDO, M.D.; RUEDA, J.; SANTOS, J.L.; SENDINO, A.M.; VÁZQUEZ, A.M.; VEGA, C. (1988). Problemas de Genética para un curso general. Editorial Alhambra, Madrid.
- STANSFIELD, W.D. (1992). Genética 3ª edición. Interamericana/McGraw-Hill, Madrid.
- BENITO JIMÉNEZ, C. (1997). 360 problemas de Genética resueltos paso a paso. Editorial Síntesis, Madrid
- MÉNSUA J.L. (2003). Genética. Problemas i ejercicios resueltos. Pearson. Prentice Hall, Madrid.

#### Altres recursos

Veure la pàgina de l'assignatura a uib digital amb asiduitat per tenir els recursos al dia

