

Guia docent

Identificació de l'assignatura

Assignatura / Grup	21534 - Genètica Humana / 1
Titulació	Grau de Bioquímica - Tercer curs
Crèdits	6
Període d'impartició	Segon semestre
Idioma d'impartició	Català

Professors

Professor/a	Horari d'atenció als alumnes					
	Hora d'inici	Hora de fi	Dia	Data d'inici	Data de fi	Despatx / Edifici
Antonia Picornell Rigo	13:00	13:30	Dilluns	01/09/2019	31/07/2020	nº 26. Ed.
<i>Responsable</i> apicornell@uib.es						Guillem Colom

Contextualització

L'assignatura Genètica Humana és una assignatura optativa de la matèria Genètica Molecular.

L'assignatura Genètica Humana pretén que l'alumne conegui els mecanismes bàsics de les malalties hereditàries humanes, profunditzant en els coneixements teòrics ja adquirits prèviament de Genètica, Bioquímica i Biologia Cel·lular, i agafant com a exemple aquelles malalties genètiques més significatives, bé per la seva prevalença a poblacions humanes, bé, perquè representen models d'estudi de mecanismes moleculars específics. Per una altra banda, es treballarà sobre metodologies experimentals específiques que en permetin l'estudi, el diagnòstic, la prevenció i el disseny de teràpies.

Requisits

Essencials

Haver cursat l'assignatura de Genètica

Competències

Específiques

- * CE-6: Tenir coneixement de l'estructura dels gens i els mecanismes de replicació, recombinació i reparació de l'ADN en el context del funcionament de les cèl·lules i dels organismes, així com les bases de l'herència i de la variació genètica i epigenètica entre individus.

Guia docent

- * CE-9: Conèixer i entendre els canvis bioquímics i genètics que tenen lloc en un ampli rang de patologies, i saber explicar els mecanismes moleculars implicats en aquests canvis.
- * CE-12: Conèixer les bases legals i ètiques implicades en el desenvolupament i l'aplicació de les ciències moleculars de la vida.
- * CE-15: Tenir un coneixement detallat de com es determinen al laboratori clínic els marcadors bioquímics i genètics associats a les diferents patologies, i poder avaluar de manera crítica com poden fer-se servir en el diagnòstic i en el pronòstic de l'evolució i la transmissió d'aquestes malalties.

Genèriques

- * CT-2: Saber aplicar els coneixements de bioquímica i biologia molecular a la pràctica professional i tenir les habilitats intel·lectuals necessàries per a aquesta pràctica, incloses les capacitats de gestió de la informació, anàlisi i síntesi, resolució de problemes, organització i planificació, i generació de noves idees.
- * CT-8: . Desenvolupar les habilitats interpersonals necessàries per poder treballar en un equip dins de l'àmbit de la bioquímica i la biologia molecular de manera efectiva, i poder així mateix incorporar-se a equips interdisciplinaris, tant de projecció nacional com internacional.
- * CT-10: Saber apreciar la importància, en tots els aspectes de la vida, inclòs el professional, del respecte als drets humans, els principis democràtics, la diversitat i la multiculturalitat i el medi ambient.

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/

Continguts

Continguts temàtics

Tema 1. Introducció a la Genètica Humana

Desenvolupament històric de la Genètica Humana. El paper de la Genètica Humana a Biomedicina i les Ciències de la Salut. Genètica Mèdica. Assessorament Genètic a la pràctica clínica.

Tema 2. Proves de detecció de trastorns genètics

Identificació de la base genètica de les malalties humanes: Mapeig i identificació de gens. Tècniques de diagnòstic molecular. Proves de detecció selectiva: Cribratges genètics poblacionals i eines moleculars per cribratge i diagnòstic. Diagnòstic prenatal i preimplantacional.

Tema 3. Bases genètiques i moleculars de les malalties genètiques

Concepte recessiu/dominant a l'era molecular. Classificació de les mutacions segons el seu efecte sobre la funció. Patologia molecular i variació de l'expressió dels gens: del gen a la malaltia i de la malaltia al gen. Patologia molecular de les anomalies cromosòmiques.

Tema 4. Herència mendeliana en els humans

Característiques de l'herència dels caràcters autosòmics. Herència autosòmica recessiva: Fibrosi Quística i Albinisme. Herència autosòmica dominant: Neurofibromatosi i Osteogènesi imperfecte.

Tema 5. Determinació del sexe

Evolució i contingut genètic dels cromosomes sexuals humans. Determinació sexual com a procés de desenvolupament. Gens involucrats en la diferenciació sexual. Bases genètiques dels trastorns del desenvolupament sexual.

Guia docent

Tema 6. Herència lligada al sexe i mitocondrial

Inactivació de l'X i expressió de gens lligats al cromosoma X. Herència lligada al sexe recessiva: Hemofília, Distrofia Muscular de Duchenne i Síndrome de Lesch-Nyhan. Herència lligada al sexe dominant: Síndrome de Rett i Síndrome de X-fràgil. Influència del sexe en l'expressió dels gens. Assessorament Genètic en malalties mitocondrials.

Tema 7. Citogenètica clínica i anàlisi genòmica

Incidència de les anomalies cromosòmiques en humans. Anomalies numèriques i estructurals. Cariotip humà: tècniques i nomenclatura. Tècniques diagnòstiques moleculars de citogenètica clínica i anàlisi genòmica.

Tema 8. Herència multifactorial

Principis i models de l'herència multifactorial. Agregació familiar i correlació. Mètodes d'estimació de la contribució relativa de gens i ambient a les malalties complexes. Genètica de les malalties complexes: malformacions congènites i genètica del comportament.

Metodologia docent

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

Modalitat	Nom	Tip. agr.	Descripció	Hores
Classes teòriques	Classes teòriques	Grup gran (G)	A les classes magistrals el professor explicarà els fonaments teòrics de les unitats didàctiques de l'assignatura. També es donarà informació sobre el material més adient per profunditzar en els conceptes treballats a classe. Per una altra banda, en aquestes classes s'afavorirà el debat amb la finalitat de raonar sobre la manera més adient d'aplicar els coneixements adquirits a la pràctica professional en el camp de la Genètica Clínica i a l'àmbit de la recerca.	30
Classes pràctiques	Anàlisi de casos pràctics	Grup gran (G)	Es plantejaran casos pràctics d'aplicació de la Genètica Humana que seran analitzats conjuntament.	15
Classes pràctiques	Pràctiques de laboratori	Grup mitjà 2 (X)	La finalitat de les pràctiques de laboratori és, per una banda, la d'experimentar alguns dels procediments de laboratori habitualment emprats pel diagnòstic molecular de malalties humanes, i per l'altre, la d'aprendre a utilitzar les eines de laboratori, informàtiques i de recerca bibliogràfica necessàries per a l'estudi de la Genètica Humana. Se presentarà al finalitzar les pràctiques el quadern de laboratori que serà avaluat. També s'avaluarà mitjançant escala d'actituds la feina desenvolupada al laboratori. L'examen de l'assignatura s'inclourà alguna pregunta sobre els coneixements i les metodologies aplicades a les pràctiques.	12
Avaluació	Examen	Grup gran (G)	Es realitzaran dos examens escrits. Els examens constaran de preguntes curtes de raonament i resolució de casos pràctics relacionats amb els conceptes desenvolupats a les classes teòriques i a les pràctiques.	3

Guia docent

Modalitat	Nom	Tip. agr.	Descripció	Hores
			En cas de que la qualificació del primer examen sigui inferior a la nota mínima, a final de semestre l'alumne se presentarà a un examen global de tot el temari de l'assignatura.	

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	Estudi del temari	La finalitat és la d'assimilar els conceptes teòrics i pràctics de l'assignatura, ajudant-se dels apunts de les classes teòriques, el material didàctic facilitat pel professor mitjançant Aula Digital i la bibliografia recomanada.	60
Estudi i treball autònom en grup	Resolució de casos pràctics	El professor plantejarà, per a cada bloc de temes, una sèrie de casos pràctics relacionats amb els continguts desenvolupats durant les classes, que els alumnes hauran de resoldre i entregar per escrit. La finalitat d'aquests exercicis és la d'aprendre a aplicar els coneixements adquirits, d'una manera global i raonada, a les situacions reals de la recerca o de l'exercici professional en el camp de la Genètica Humana.	20
Estudi i treball autònom individual o en grup	Participació en activitats d'Aula Digital (fòrums, glossari, notícies...)	Es plantejaran, a través d'Aula Digital, fòrums relacionats amb la matèria. S'aportarà material didàctic relacionat amb el debat plantejat. La finalitat és la reflexió sobre els aspectes legals i ètics de la investigació i la pràctica de la Genètica Humana. També se plantejarà un fòrum de notícies relacionades amb Genètica Humana.	10

Riscs específics i mesures de protecció

Les pràctiques de laboratori de l'assignatura de Genètica Humana impliquen els riscos habituals en un laboratori de Genètica. Al principi de les pràctiques s'explicaran els riscos als alumnes derivats del treball en mostres humanes i de l'ús dels productes químics implicats en els protocols a seguir, així com les mesures de seguretat i prevenció adients per tal d'evitar-los al màxim.

Avaluació de l'aprenentatge dels estudiants

Al principi del semestre cada alumne podrà triar l'itinerari mitjançant el qual vol ser avaluat.

1-Itinerari A. Els examens suposaran el 55% de la nota final de l'assignatura. Per a poder fer mitjana amb les notes de les demés activitats d'avaluació, la nota mínima obtenida en cada un dels examens serà de 4 i la mitjana dels dos examens haurà de ser igual o superior a 5. El pes de cada un dels examens serà proporcional al número de temes inclosos.

Guia docent

Si al primer examen la qualificació és inferior a 4, l'alumne s'haurà de presentar a gener un examen global.

Si la nota de cada examen és igual o superior a 4 i la mitjana (o l'examen global) és igual o superior a 5, la nota final es calcularà amb la següent fórmula:

Nota: $(0,55 \times \text{nota dels examens}) + (0,25 \times \text{nota de la resolució de casos pràctics}) + (0,20 \times \text{nota de pràctiques})$

Si no se supera la nota mínima requerida en el apartat dels examens, la nota que apareixerà a l'acta serà l'obtinguda segons el procediment indicat al Reglament Acadèmic.

A l'acta apareixerà **No Presentat** si l'alumne no ha fet un mínim d'un terç de les activitats d'avaluació.

En el cas d'haver fet més d'un terç d'aquestes activitats, apareixerà un **Suspens** en qualsevol dels següents casos: 1-no haver assistit a pràctiques, 2-no haver superat l'apartat d'examens, 3-no obtenir un valor superior o igual a 5 en la mitjana de totes les activitats d'avaluació.

L'assistència i participació a les classes de casos pràctics juntament amb la participació en activitats d'Aula Digital (fòrums, glossari, notícies...) podrà pujar fins a 1 punt la mitjana global obtinguda mitjançant les activitats d'avaluació. Es valorarà la participació, la consulta del material didàctic i l'aportació de nous materials o nous punts de debat.

Avaluació extraordinària: Les notes de les activitats no recuperables (pràctiques, participació i activitats) i les notes dels parcials aprovats (qualificació igual o superior a la nota mínima) es mantendran fins a febrer.

2-Itinerari B

Els examens escrits suposaran en total el 80% de la nota final de l'assignatura. Per a poder fer mitjana amb les demés activitats d'avaluació, la nota obtinguda a cada examen haurà de ser igual o superior a 5.

La nota final es calcularà amb la següent fórmula:

Nota: $(0,80 \times \text{nota dels examens}) + (0,20 \times \text{nota de pràctiques})$

Totes les demés consideracions són les mateixes que a l'itinerari A.

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'alguns 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".

Pràctiques de laboratori

Modalitat	Classes pràctiques
Tècnica	Informes o memòries de pràctiques (no recuperable)
Descripció	La finalitat de les pràctiques de laboratori és, per una banda, la d'experimentar alguns dels procediments de laboratori habitualment emprats pel diagnòstic molecular de malalties humanes, i per l'altre, la d'aprendre a utilitzar les eines de laboratori, informàtiques i de recerca bibliogràfica necessàries per a l'estudi de la Genètica Humana. Se presentarà al finalitzar les pràctiques el quadern de laboratori que serà avaluat. També s'avaluarà mitjançant escala d'actituds la feina desenvolupada al laboratori. L'examen de l'assignatura s'inclourà alguna pregunta sobre els coneixements i les metodologies aplicades a les pràctiques.
Criteris d'avaluació	L'assistència a les pràctiques de laboratori és obligatòria.

Guia docent

S'avaluarà la motivació, el interès, la participació, el seguiment de les normes de seguretat i les aptituds demostrades al laboratori. A més també s'avaluarà el quadern de laboratori i el coneixement adquirit de les tècniques amb una pregunta de pràctiques feta el dia de l'examen.

Percentatge de la qualificació final: 20% per a l'itinerari A

Percentatge de la qualificació final: 20% per a l'itinerari B

Examen

Modalitat	Avaluació
Tècnica	Proves de resposta breu (recuperable)
Descripció	Es realitzaran dos examens escrits. Els examens constaran de preguntes curtes de raonament i resolució de casos pràctics relacionats amb els conceptes desenvolupats a les classes teòriques i a les pràctiques. En cas de que la qualificació del primer examen sigui inferior a la nota mínima, a final de semestre l'alumne se presentarà a un examen global de tot el temari de l'assignatura.
Criteris d'avaluació	Per a aprovar l'assignatura és requisit indispensable superar la nota mínima (segons itinerari) en els dos examens escrits i la mitjana dels dos examens (o be l'examen global) ser igual o superior a 5.

Percentatge de la qualificació final: 55% per a l'itinerari A amb qualificació mínima 4

Percentatge de la qualificació final: 80% per a l'itinerari B amb qualificació mínima 5

Resolució de casos pràctics

Modalitat	Estudi i treball autònom en grup
Tècnica	Proves d'execució de tasques reals o simulades (no recuperable)
Descripció	El professor plantejarà, per a cada bloc de temes, una sèrie de casos pràctics relacionats amb els continguts desenvolupats durant les classes, que els alumnes hauran de resoldre i entregar per escrit. La finalitat d'aquests exercicis és la d'aprendre a aplicar els coneixements adquirits, d'una manera global i raonada, a les situacions reals de la recerca o de l'exercici professional en el camp de la Genètica Humana.
Criteris d'avaluació	Es plantejaran casos pràctics durant el curs de resposta breu.

Percentatge de la qualificació final: 25% per a l'itinerari A

Percentatge de la qualificació final: 0% per a l'itinerari B

Participació en activitats d'Aula Digital (fòrums, glossari, notícies...)

Modalitat	Estudi i treball autònom individual o en grup
Tècnica	Altres procediments (no recuperable)
Descripció	Es plantejaran, a través d'Aula Digital, fòrums relacionats amb la matèria. S'aportarà material didàctic relacionat amb el debat plantejat. La finalitat és la reflexió sobre els aspectes legals i ètics de la investigació i la pràctica de la Genètica Humana. També se plantejarà un fòrum de notícies relacionades amb Genètica Humana.
Criteris d'avaluació	Es valorarà la participació, la consulta del material didàctic i l'aportació de nous materials o nous punts de debat.

Percentatge de la qualificació final: 0% per a l'itinerari A

Percentatge de la qualificació final: 0% per a l'itinerari B

Recursos, bibliografia i documentació complementària



Guia docent

Bibliografia bàsica

- Jorde LB, Carey JC, Bamshad MJ (2016).**Medical Genetics**. 5th edition. Elsevier Health Sciences.
- Nussbaum RL, McInnes RR, Willard HF (2016).**Thompson and Thompson Genética en Medicina**. 8ª edición. Elsevier Masson.
- Turnpenny, P.; Ellard, S. (2018).Emery. Elementos de Genética Médica.15a ed (amb student consultOnline Access). ELSEVIER.A.J.
- Strachan, T.; Read, A.P. (2018).Human Molecular Genetics. 5ª ed. Garland Science/Taylor and Francis Group.

Bibliografia complementària

- Solari, A.J. (2011).Genètica Humana.Ed. mèdica panamericana. 4a Edició.
- Lewis, R. (2005). **Human Genetics. Concepts and Applications**. 7ª ed. McGraw-Hill Higher Education.
- Pasternak, J.J. (2005). **An introduction to Human Molecular Genetics. Mechanisms of InheritedDiseases**. 2ª ed. Fitzgerald Science Press. Maryland.
- Sudbery, P. (2004). **Genética Molecular Humana**. Pearson, Prentice Hall.

Altres recursos

A la pàgina d'Aula Digital de l'assignatura es posarà a disposició dels alumnes material addicional específic per a cada tema: articles, enllaços, etc.

