

Genètica General (20411)

Titulació / Estudis: grau en Medicina

Curs: segon

Trimestre: tercer

Nombre de crèdits ECTS: 4

Hores de dedicació de l'estudiant: 100

Llengua o llengües de la docència: català i castellà

Professors: Victoria Campuzano, Miguel del Campo y María Segura

1. Presentació de l'assignatura

Genètica General és una assignatura obligatòria del grau en Medicina que té una càrrega docent de 4 crèdits ECTS. S'imparteix en el tercer trimestre del segon curs de la titulació.

Les activitats docents de l'assignatura són impartides per Victoria Campuzano, que n'és la coordinadora, Miguel del Campo i María Segura.

2. Competències a assolir en l'assignatura

Durant el procés docent de l'assignatura es pretén que l'estudiant pugui adquirir les competències requerides per les autoritats educatives previstes en el pla d'estudis de la titulació. Són les següents:

- a) Conèixer els principis bàsics de la genètica.
- b) Conèixer els processos de transmissió, expressió i regulació gènica.
- c) Conèixer les bases de l'herència.

El projecte docent de l'assignatura pretén que l'estudiant:

- a) Domini dels principis bàsics de la genètica, la naturalesa de l'ADN i les lleis de transmissió de la informació genètica entre generacions.
- b) Aprengui la lògica subjacent a la construcció d'un mapa de recombinació o d'un mapa físic.
- c) Conegui les forces poblacionals que determinen la destinació de la variació genètica.

- d) Sigui conscient de la cascada jerarquitzada subjacent a la regulació de l'expressió gènica en el desenvolupament.
- e) Sigui capaç d'integrar els conceptes bàsics de la genètica amb la resta de matèries impartides.
- f) Faci servir amb facilitat les diferents fonts d'informació escrita i de xarxes telemàtiques que li permetin obtenir el material addicional necessari per aprofundir sobre aspectes concrets de la genètica.

3. Continguts

Temari que s'impartirà a les classes magistrals:

Tema 1. Introducció. El context històric de la genètica. Importància de la genètica en la medicina, la biologia i la societat. Fonts d'informació.

Tema 2. ADN. Estructura. Replicació. Recombinació de l'ADN.

Tema 3. Estructura dels cromosomes i elements transposables.

Tema 4. Transcripció. Estructura i síntesi de l'RNA. Transcripció en procariotes. Transcripció en eucariotes.

Tema 5. Control de l'expressió gènica en bacteris i en eucariotes.

Tema 6. Reproducció cel·lular i sexual. Mitosi i meiosi.

Tema 7. L'herència mendeliana. El comportament cromosòmic i les lleis de Mendel. Principis de la segregació. Probabilitat i esdeveniments genètics.

Tema 8. Modificacions de la segregació mendeliana. Variacions de la dominància. Lligament al sexe. Herència influïda pel sexe. Efectes epigenètics. Expressió fenotípica: penetració, expressivitat, fenocòpia.

Tema 9. El llevat com a sistema model. Genètica de llevats.

Tema 10. Genètica de procariotes. Cartografiat genètic en bacteris. Cromosomes bacterians. DNA de mitocondris i cloroplasts.

Tema 11. Lligament genètic. Significat i estimació de la freqüència de recombinació. Additivitat i interferència. Recombinació mitòtica.

Tema 12. Mutació. Tipus de mutacions. Base molecular de la mutació. Mutació somàtica i mutació germinal. Mutació espontània. Inestabilitat genòmica i reparació. Taxa mutacional. Nomenclatura. Elements genètics mòbils. Mecanisme de transposició.

Tema 13. Genètica dels caràcters quantitius. La variació contínua. Base mendeliana de la variació contínua. Variació genotípica i variació ambiental. Heretabilitat: concepte i estimació.

Tema 14. Genètica de poblacions. Freqüències gèniques i genotípiques. Llei d'equilibri de Hardy-Weinberg. Aplicació a genètica humana i consell genètic.

Temes 15-16. Tècniques d'anàlisi i manipulació de l'ADN. Eines enzimàtiques i vectors. Tècniques d'hibridació. PCR. Aplicacions generals. Rastreig mutacional. Seqüenciació. Anàlisi d'expressió. Micromatrius.

Seminaris de resolució de problemes:

PRO1. Estructura i funció dels àcids nucleics.

PRO2. Mendelisme.

PRO3. Recombinació en procariotes i llevats.

PRO4. Mutació.

PRO5. Genètica de caràcters quantitius.

PRO6. Genètica de poblacions.

Pràctiques de laboratori:

PRA1. Obtenció d'ADN nuclear i mitocondrial. Diferències.

PRA2. Obtenció de RNA. Control de la transcripció.

PRA3. Mendel (el laboratori de mosques i panotxes).

PRA4. Genètica de poblacions (grups sanguinis). Anàlisi de freqüències al·lèliques.

4. Avaluació

a) Mètodes d'avaluació:

L'avaluació es farà mitjançant proves d'elecció múltiple (cinc alternatives amb una única de correcta, en què es descompten els encerts per atzar) i mitjançant la correcció dels problemes que es faran durant el curs i de la memòria de pràctiques.

b) Tipus i nombre d'avaluacions:

1. Durant el curs al llarg de sis sessions es resoldran problemes que seran corregits i avaluats. Per grups, els alumnes hauran de lliurar la resolució dels problemes a l'inici del seminari.
2. A la meitat del procés docent es realitzarà una prova d'elecció múltiple el resultat de la qual tindrà contingència en la nota final de l'estudiant.
3. En finalitzar cada pràctica els estudiants en lliuraran una memòria, que serà avaluada.

4. En el període previst per a les avaluacions finals hi haurà una prova d'elecció múltiple (PEM) per avaluar els objectius previstos en les classes teòriques, en les pràctiques i en la resolució de problemes.

c) Contingència dels diferents tipus d'avaluació sobre la nota acreditativa final:

Avaluació final:

PEM: 60%

Avaluació durant el curs:

Resolució de problemes: 15%

Guió individual de pràctiques: 15%

PEM: 10%

d) Criteris de superació de l'assignatura:

Per superar l'assignatura l'estudiant:

- a) Ha de participar en les activitats formatives. En concret, es controlarà l'assistència a les activitats de pràctiques.
- b) Ha d'obtenir una nota mínima de 4 en la PEM de l'avaluació final.

Nota: qualsevol tipus de còpia o frau comportarà la no-superació de l'assignatura.

5. Bibliografia i recursos didàctics

5.1. Bibliografia bàsica

No hi ha un únic llibre de text ideal que cobreixi exactament i íntegrament el programa de l'assignatura. Els tres llibres recomanats a la bibliografia bàsica són fantàstics textos de referència per a conceptes generals de genètica, inclosa la genètica humana. També es presenten dos llibres en llengua castellana. Els llibres citats en la bibliografia complementària són exercicis per ampliar la comprensió pràctica de la genètica.

1. GRIFFITHS, A. J. F.; GELBART, W.; MILLER, J. H.; LEWONTIN, R. C. *Modern genetic analysis*. Nova York: McGraw-Hill Interamericana, 1999.
2. FERNÁNDEZ-PIQUERAS, J.; FERNÁNDEZ PERALTA, A. M.; SANTOS HERNÁNDEZ, J.; GONZÁLEZ AGUILERA, J. J. *Genética*. Barcelona: Ariel Ciencia, 2002.
3. KLUG, W. S.; CUMMINGS, M. R. *Concepts of Genetics*. (5a. ed.). Macmillan Publishing Company, 1997.

Llibres traduïts al castellà:

1. BENJAMIN A. PIERCE. 2006. *Genética, un enfoque conceptual*. (2a. ed). Editorial Médica Panamericana, 2006.
2. KLUG, W. S.; CUMMINGS, M. R.; SPENCER. *Conceptos de genética*. (8a. ed). Pearson - Prentice Hall, 2006.

5.2. Bibliografia complementària

Llibres de problemes:

- BENITO, C. *360 problemas de genética*. Madrid: Síntesis, 1997.
- LAVETT, D. K. 1996. *Student companion with complete solutions for "An Introduction to Genetic Analysis"*. (6a. ed.). Nova York: W. H. Freeman & Co., 1996.
- VISERAS, E. *Cuestiones y problemas resueltos de genética*. Granada: Universidad de Granada, 1998.

5.3. Recursos didàctics

No hi ha un únic llibre de text ideal que cobreixi exactament i íntegrament el programa de l'assignatura. Es penjaran resums amb el contingut de cada tema teòric, així com els problemes a realitzar (i posteriorment les seves solucions), a l'Aula Global.

A més, els estudiants poden disposar dels recursos següents:

- Compendi de recursos realitzat per la Biblioteca:

<http://www.upf.edu/bib/guies/guies.htm?opcio=2>

- Recursos docents:

Projecte Genoma: <http://www.nhgri.nih.gov/educationkit/>

<http://www.clunet.edu/BioDev/omm/exhibits.htm#top>

MIT Biology Hypertextbook: <http://web.mit.edu/esgbio/www/>

<http://www.tokyo-med.ac.jp/genet/mfi-e.htm>

- Societats:

Societat Espanyola de Genètica: <http://seg.umh.es/>

6. Metodologia

a) Classes magistrals

El curs consta d'un temari teòric que inclou setze temes que aborden la genètica general.

Es penjaran resums amb el contingut de cada tema a l'Aula Global.

b) Resolució de problemes

Per incentivar al màxim l'aprenentatge actiu per part dels alumnes, setmanalment es plantejaran problemes de genètica relacionats amb la matèria seguint els models realitzats a les classes teòriques. Aquests problemes s'han d'intentar resoldre individualment o per grups.

Els problemes, i posteriorment les seves solucions, es penjaran a l'Aula Global.

c) Seminaris de control de la resolució de problemes

Es faran sis sessions de seminaris per debatre i controlar els problemes resolts pels estudiants.

d) Pràctiques de laboratori

Per tal de consolidar els coneixements impartits a les classes magistrals, hi ha previstes quatre sessions de pràctiques de laboratori que cobriran aspectes experimentals i de disseny de les diverses àrees de la genètica.

Les pràctiques es realitzaran en grups de quinze alumnes. Cada pràctica es desenvoluparà durant dues setmanes, en les quals a cada grup li correspondrà un dia, de tal manera que tots els grups realitzaran la pràctica al mateix temps i s'intentarà que coincideixin amb les classes teòriques. El guió de pràctiques, on hi ha determinades qüestions a resoldre, s'haurà de completar individualment i lliurar al final de cada pràctica.

7. Programació d'activitats

La programació de les activitats de l'assignatura estarà recollida en l'horari oficial dels estudis.