



Universitat de Lleida

GUIA DOCENT  
**GENÒMICA HUMANA**

Coordinació: Dr. Joan Fibla

Any acadèmic 2014-15

## Informació general de l'assignatura

<b>Denominació</b>	GENÒMICA HUMANA
<b>Codi</b>	100503
<b>Semestre d'impartició</b>	2n Semestre Estudis de Grau- Jun/Set
<b>Caràcter</b>	Troncal
<b>Nombre de crèdits ECTS</b>	6
<b>Crèdits teòrics</b>	0
<b>Crèdits pràctics</b>	0
<b>Coordinació</b>	Dr. Joan Fibla
<b>Horari de tutoria/lloc</b>	A concertar amb el professor
<b>Departament/s</b>	Ciències Mèdiques Bàsiques
<b>Distribució càrrega docent entre la classe presencial i el treball autònom de l'estudiant</b>	H Presencials 60 H. No Presencials 90
<b>Modalitat</b>	Presencial
<b>Informació important sobre tractament de dades</b>	Consulteu <a href="#">aquest enllaç</a> per a més informació.
<b>Idioma/es d'impartició</b>	Català, Castellà
<b>Grau/Màster</b>	Grau en Medicina
<b>Horari de tutoria/lloc</b>	A concertar amb el professor
<b>Adreça electrònica professor/a (s/es)</b>	rlopez@cmb.udl.cat ferrezuelof@cmb.udl.cat joan.fibla@cmb.udl.cat Jordi.torres@cmb.udl.cat jlroyo@cmb.udl.cat

Ricard López  
 Francisco Ferrezuelo  
 Joan Fibla  
 Jordi Torres  
 Jose Luis Royo

## Informació complementària de l'assignatura

Aquesta assignatura se situa a 1er curs per a donar coneixements de tipus essencialment bàsic pel que fa a la funció dels gens i llur transmissió en les poblacions humanes, i necessita de forma incondicional dels coneixements assolits en l'assignatura Bases moleculars de la vida, especialment pel que fa a l'estructura de proteïnes i l'enzimologia. Endemés, té determinats punts de contacte amb la Estructura i funció cel·lular, que cal coordinar temporalment.

## Objectius acadèmics de l'assignatura

L'objectiu de l'assignatura és l'aprenentatge de coneixements bàsics (veure més avall), que són essencials per a aquells estudiants que dirigeixen la seva trajectòria professional a àmbits de la medicina on cal entendre el fonament del procés patològic. Els gens, com a darrers responsables principals de la funció cel·lular, són molt sovint responsables també de les alteracions moleculars i cel·lulars que defineixen un marc patològic. Moltes malalties d'etiologia incerta o desconeguda en aquest moment trobaran ben segur una explicació a nivell molecular, bé com a resultat directe d'alteracions genètiques somàtiques, bé per la major predisposició d'una constitució genètica determinada. En qualsevol cas, la teràpia gènica serà molt aviat un element clau de la pràctica mèdica, i els seus professionals n'han de conèixer ara llurs bases teòriques i, en un futur molt proper, les pràctiques.

Objectiu	Activitats	Presen- cials	Hores professor	Dedicació estudiant
Adquirir coneixements bàsics sobre la funció dels gens a nivell molecular i llur transmissió en les poblacions humanes	34 classes de teoria d'1h (grup únic)	36	36	98
Resolució de problemes sobre genètica molecular	2 sessions de 2h per grup (3 grups)	4	12	10
Resoldre problemes sobre anàlisi genètica	2 sessions de 2h per grup (3 grups) + 2 sessions de 3h per grup (3 grups)	10	30	24
Emprar i interpretar les bases de dades del genoma humà, i dissenyar eines d'anàlisi genètica per PCR	2 sessió de 2h per grup a l'aula d'informàtica (6 grups)	4	24	10
Diagnostic citogenètic i simulacions a l'aula d'informàtica	1 sessió de 2h per grup a l'aula d'informàtica (6 grups)	2	12	4

Activitat laboratori de pràctiques: Analitzar un VNTR per PCR	2 sessions de 2h per grup al laboratori (12 grups)	4	48	4
		<b>60</b>	<b>162</b>	<b>150</b>

\***Dedicació estudiant** = Hores presencials + hores de treballs de l'estudiant

## Competències

- 10 Informació, expressió i regulació gènica
- 11 Herència
- 27 Manejar material i tècniques bàsiques de laboratori

Específiques	Objectius	Avaluació
<b>Adquirir els coneixements bàsics de la funció dels gens a nivell molecular i de llur transmissió en les poblacions humanes</b>	10 i 11	Examen resposta múltiple i resolució de problemes
Transversals	Activitats	
<b>Manejar material i tècniques bàsiques de laboratori</b>	27	Examen pràctic aula informàtica

## Continguts fonamentals de l'assignatura

### Mòdul 1. Estructura i complexitat del genoma humà 3h

- 1.1 Àcids nucleïcs
- 1.2 Condensació del DNA. Cromatina i cromosomes
- 1.3 Estructura del gen a nivell molecular
- 1.4 Nivells de complexitat del genoma humà

### Mòdul 2. Manteniment i integritat del genoma humà 4h

- 2.1 Mecanismes bàsics de la replicació del DNA
- 2.2 Terminació i manteniment de telòmers
- 2.3 La recombinació i la transposició
- 2.4 Mutacions: tipus i agents causals
- 2.5 Mecanismes de reparació

### Mòdul 3. Expressió gènica 4h

- 3.1 El flux de la informació genètica
- 3.2 El procés de transcripció del DNA en RNA
- 3.3 El processament dels RNAs missatgers eucariòtics: "capping", poliadenilació i "splicing"
- 3.4 El codi genètic
- 3.5 Principals components moleculars en el procés de traducció dels RNA missatgers a proteïnes
- 3.6 El procés de la traducció

### Mòdul 4. Regulació de l'expressió gènica 3h

- 4.1 Conceptes generals
- 4.2 Regulació transcripcional

- 4.3 Epigenètica
- 4.4 Regulació postranscripcional

## Mòdul 5. Anàlisi Genètica

7h

- 5.1. Cromosomes i herència: Mitosi i Meiosi
- 5.2. Patrons d'herència en famílies humanes
- 5.3. Variabilitat genètica. Concepte bàsics tipus de polimorfismes
- 5.4. Mapatge per recombinació. Cartografia del genoma humà
- 5.5 Anàlisi de lligament en famílies humanes
- 5.6 Mètodes i aplicacions de la cartografia del genoma humà

## Mòdul 6. Patologies Genètiques

6h

- 6.1 Cromosomopaties
- 6.2 Malalties hereditàries monogèniques
- 6.3 Malalties hereditàries poligèniques i multifactorials
- 6.4 Base genètica de les malalties complexes

## Mòdul 7. Genètica de poblacions

5h

- 7.1 Concepte de població mendeliana
- 7.2 Freqüències genotípiques i fenotípiques
- 7.3 Equilibri Hardy Weinberg, desviacions i aplicacions pràctiques
- 7.4 Medicina evolutiva

## Mòdul 8. Diagnòstic genètic

4h

- 8.1. Diagnòstic cromosòmic (cariotip)
- 8.2. Diagnòstic molecular (directe i indirecte)
- 8.3. Diagnòstic genètic en medicina forense: paternitat i criminalística
- 8.4. Consell genètic i aspectes ètics

## Sessions de problemes

- |                             |    |
|-----------------------------|----|
| 1. Problemes/exercicis T1+2 | 2h |
| 2. Problemes/exercicis T3+4 | 2h |
| 3. Problemes/exercicis T5+6 | 4h |
| 4. Problemes/exercicis T7   | 3h |
| 5. Problemes/exercicis T8   | 3h |

## Pràctiques aula d'informàtica

- |  |    |
|--|----|
| 1. PCR i seqüenciació del genoma humà (Aula d'informàtica) | 2h |
| 2. Simulacions cariotips (Aula d'informàtica)              | 2h |
| 3. Bases de dades de Genoma (Aula d'informàtica)           | 2h |

## Pràctiques de Laboratori

1. Anàlisis de DNA per PCR i electroforesi (laboratori) 4h

## Eixos metodològics de l'assignatura

Una part de l'assignatura es desenvolupa en sessions d'exposició de conceptes teòrics d'1 hora de durada. Aquest conceptes es reforcen en sessions de problemes en grups de 40 on es tracten casos concrets i aplicats. Les pràctiques de laboratori es dediquen a l'anàlisi d'un polimorfisme humà a nivell molecular. També es treballarà amb aplicacions informàtiques *on-line* i l'accés a bases de dades de genomes model.

## Pla de desenvolupament de l'assignatura

Per assolir els objectius i adquirir les competències atribuïdes es programaran les següents activitats:

Tipus Activitat		Descripció resumida de l'activitat	Prof	Hores presen.	Grups	Hores dedicació
		(Títol de tema o activitat pràctica)		alumne		professors
TEO	M1	Estructura i complexitat del genoma humà	JT	3	1	3
TEO	M2	Manteniment i integritat del genoma humà	JT	4	1	4
PRO		Problemes genètica molecular I	JT	2	3	6
INF		PCR i seqüenciació del genoma humà	JT	2	6	12
TEO	M3	Expressió gènica	FF	4	1	4
TEO	M4	Regulació de l'expressió gènica	FF	3	1	3
PRO		Problemes genètica molecular II	FF	2	3	6
TEO	M5	Anàlisi Genètica	JF	7	1	7
PRO		Problemes Anàlisi Genètica	JR	4	3	12
TEO	M6	Patologies genètiques	JF	6	1	6
TEO	M7	Genètica de poblacions	JF	5	1	5
PRO		Problemes Genètica de poblacions	JR	3	3	9
TEO	M8	Diagnòstic genètic	JF	4	1	4
PRO		Problemes diagnòstic genètic	JR	3	3	9
INF		Anàlisi de cromosomopaties i cariotips	RL	2	6	12
INF		Bases de dades de Genoma	FF	2	6	12
LAB		Anàlisi de DNA per PCR	JR	2	12	24
LAB		Anàlisi de DNA i electroforesi	FF	2	12	24
				<b>60</b>		<b>162</b>

## Sistema d'avaluació

Al llarg del curs es convocaran tres proves escrites que constaran d'una part de preguntes d'opció múltiple sobre coneixements teòrics i pràctics, i una part de plantejament i resolució de exercicis/problemes. Cada part tindrà una valoració diferencial segons l'aspecte de coneixement que s'avalua. La ponderació global de cada parcial es farà segons la seva càrrega en ECTS d'acord amb el següent esquema:

Activitat	Teòrica	Problemes	Pràctiques	% Ponderació
<b>Primer parcial</b>	70	25	5	30
<b>Segon parcial</b>	50	45	5	50

<b>Pràctiques</b>	5	5	90	20
<b>Contribució ponderada</b>	47	31	22	

## Normativa avaluacions parcials

Primer parcial (durada de 1h ½)

Continguts:

- Classes de teoria Mòduls 1-4
- Classes de seminaris d'informàtica Mòduls 1-2
- Classes de Problemes-seminaris M1-M4

La prova constarà de 20 preguntes tipus test (1 punt/pregunta amb una penalització de 0,25 punts per resposta errònia) i dos exercicis-problemes (5 punts per cada exercici). La puntuació total serà de 30 punts. Els alumnes que obtinguin una puntuació **igual o superior** a 15 punts tindran superada aquesta part i la puntuació obtinguda es comptabilitzarà en la nota final amb una ponderació del 30%. Els alumnes que obtinguin una puntuació inferior a 15 tindran suspès el parcial i tindran opció a recuperació en l'examen de setembre (\*).

Segon parcial (durada de 2h)

Continguts:

- Classes de teoria Mòduls 5-8.
- Classes de Problemes-seminaris M5-M8

La prova constarà de 20 preguntes tipus test (1 punt/pregunta amb una penalització de 0,25 punts per resposta errònia), dos exercicis de resposta curta (valorats cada un amb 4 punts/exercici) i dos problemes (valorats amb 6 punts/problema). La puntuació total de l'examen serà de doncs de 40 punts. Els alumnes que obtinguin una puntuació **igual o superior** a 20 punts tindran superada aquesta part i la puntuació obtinguda es comptabilitzarà en la nota final amb una ponderació del 50%. Els alumnes que obtinguin una puntuació inferior a 20 punts tindran suspès el parcial i tindran opció a recuperació en l'examen de setembre (\*).

3ª avaluació (1 h de durada)

Continguts:

- Classes de seminaris d'informàtica Mòduls 3-8.
- Sessions laboratori

La prova es realitzarà a l'aula d'informàtica, constarà de 10 preguntes valorades amb 1 punt cada pregunta. L'alumne haurà d'obtenir part de la informació i la resposta mitjançant la consulta de bases de dades i recursos on-line. La puntuació total serà de 10 punts. La puntuació obtinguda es comptabilitzarà en la nota final amb una ponderació del 20%. Aquesta part no serà recuperable en l'examen de recuperació de setembre.

L'examen de recuperació de setembre es regirà per la mateixa normativa pel que fa a l'avaluació dels continguts del primer i segon parcial. La nota obtinguda en el 3r parcial es comptabilitzarà en la nota final de setembre amb una ponderació del 20%

(\*) Un cop obtingudes les notes dels tres parcials, es considerarà la possibilitat de compensació de nota entre parcials sempre i quan la nota obtinguda en els parcials sigui **superior** al 40% de la nota màxima de cada parcial (>12 punts en el 1r parcial; >16 punts en el 2n parcial).

## Bibliografia i recursos d'informació

- Griffiths A, et al. (2008), *Genética (9ª Ed) Ed. MacGraw Hill*
- Pierce, B (2006), *Genética, un enfoque conceptual. Editorial Médica panamericana.*
- Nussbaum RL, et al. (2004), *Thompson & Thompson, Genética en Medicina.* Ed Masson
- Solari AJ. (2004). *Genética Humana, fundamentos y aplicaciones en Medicina.* Editorial Médica Panamericana
- Alberts B, et al. (2014), *Molecular Biology of the Cell.* Garland Science
- Alberts B, et al. (2014), *Essential Cell Biology.* Garland Science
- Lewin B, *Molecular Biology (Full Edition) and Genetics.* Jones & Bartlett
- Strachan T, and Read AP (**on-line**). *Human Molecular Genetics 2.* Garland Science  
([ncbi.nlm.nih.gov/books/bv.fcgi?rid=hmg](http://ncbi.nlm.nih.gov/books/bv.fcgi?rid=hmg))
- Watson JD, et al. (2008), *Molecular Biology of the Gene.* Benjamin-Cummings
- Lynn B. Jorde, John C. Carey, MPH and Michael J. Bamshad. *Medical Genetics*, 4th Edition, Mosby Ed 2010