



Universitat de Lleida

GUIA DOCENT
GENÈTICA HUMANA

Coordinació: FERREZUELO MUÑOZ, FRANCISCO

Any acadèmic 2023-24

Informació general de l'assignatura

Denominació	GENÈTICA HUMANA				
Codi	100590				
Semestre d'impartició	2N SEMESTRE - GRAU- JUN/SET				
Caràcter	Grau/Màster	Curs	Caràcter	Modalitat	
	Grau en Medicina	1	TRONCAL/BÀSICA	Presencial	
Nombre de crèdits assignatura (ECTS)	6				
Tipus d'activitat, crèdits i grups	Tipus d'activitat	PRALAB	PRAULA		TEORIA
	Nombre de crèdits	0.4	1	0.6	4
	Nombre de grups	10	3	7	1
Coordinació	FERREZUELO MUÑOZ, FRANCISCO				
Departament/s	CIÈNCIES MÈDIQUES BÀSIQUES				
Distribució càrrega docent entre la classe presencial i el treball autònom de l'estudiant	H. Presencials 60 H. No Presencials 90				
Informació important sobre tractament de dades	Consulteu aquest enllaç per a més informació.				
Idioma/es d'impartició	75% Català, 25% Castellà				

Professor/a (s/es)	Adreça electrònica professor/a (s/es)	Crèdits impartits pel professorat	Horari de tutoria/lloc
CASALI TABERNET, ANDREU	andreu.casali@udl.cat	4,2	
CODINA FABRA, JOAN	joan.codina@udl.cat	2,4	
FERREZUELO MUÑOZ, FRANCISCO	francisco.ferrezuelo@udl.cat	2	
LAPLANA LAFAJA, MARINA	marina.laplana@udl.cat	2	
LOPEZ ORTEGA, RICARDO ENRIQUE	ricard.lopez@udl.cat	2,4	
TORRES ROSELL, JORDI	jordi.torres@udl.cat	2,2	

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

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.

Competències

RAM1 Describir les diferents formes d'informació, expressió i regulació gènica

RAM2 Classificar els mecanismes dels diferents patrons d'herència

RAM3 Identificar les alteracions que es puguin transmetre hereditàriament

RAM4 Utilitzar material i tècniques bàsiques de laboratori en ciències mèdiques

Continguts fonamentals de l'assignatura

Mòdul 1. Estructura i complexitat del genoma humà

4h

- 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

6h

- 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

4h

- 4.1 Conceptes generals
- 4.2 Regulació transcripcional
- 4.3 Epigenètica
- 4.4 Regulació postranscripcional
- 4.5 CRISPR i teràpia gènica

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. Mutacions
- 5.4 Cartografia del genoma humà
- 5.5 Anàlisi de lligament

Mòdul 6. Patologies Genètiques

6h

- 6.1 Cromosomopaties
- 6.2 Malalties hereditàries monogèniques
- 6.3 Malalties d'herència mitocondrial
- 6.4 Mutacions dinàmiques i altres malalties genètiques

Mòdul 7. Genètica de poblacions

5h

- 7.1 Concepte de població mendeliana. Freqüències genotípiques i fenotípiques. Equilibri Hardy Weinberg, desviacions i aplicacions pràctiques
- 7.2 Conceptes bàsics de genètica del desenvolupament
- 7.3 Conceptes bàsics de genètica del càncer
- 7.4 Medicina evolutiva

Mòdul 8. Diagnòstic genètic aplicat a Medicina

4h

- 8.1. Diagnòstic cromosòmic (cariotip)
- 8.2. Diagnòstic molecular (directe i indirecte)
- 8.3. Consell genètic i aspectes ètics

Sessions de problemes

- | | |
|-----------------------------|----|
| 1. Problemes/exercicis M5+6 | 4h |
| 2. Problemes/exercicis M7 | 3h |
| 3. Problemes/exercicis M8 | 3h |

Pràctiques aula d'informàtica

- | | |
|---|----|
| 1. PCR i seqüenciació del genoma humà | 2h |
| 2. Ensembl: Base de dades del genoma humà | 2h |
| 3. Simulacions cariotips | 2h |

Pràctiques de Laboratori

- | | |
|---|----|
| 1. Anàlisi de DNA per PCR i electroforesi | 4h |
|---|----|

Eixos metodològics de l'assignatura

Una part de l'assignatura es desenvolupa en sessions d'exposició de conceptes teòrics d'1-2 hores de durada. Aquests conceptes es reforcen en sessions de problemes en grups mitjans 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 una base de dades del genoma humà.

Sistema d'avaluació

Bloc 1: Mòduls 1-4 Teoria i la seva aplicació a situacions pràctiques 30% (Qualificació mínima eliminatòria 12%)

Bloc 2: Mòduls 5-8 Teoria i problemes 50% (Qualificació mínima eliminatòria 20%)

Bloc 3: Seminaris d'informàtica i pràctiques de laboratori 20% (No recuperable)

Seminari *PCR 4%

Seminari Ensembl 4%

Seminari Simulacions de cariotips 4%

Pràctiques de laboratori 8%

L'assistència a seminaris i pràctiques no és obligatòria per a aprovar l'assignatura però l'assistència a les pràctiques de laboratori sí que ho és per a poder optar a la qualificació corresponent al examen. Els alumnes que repeteixin l'assignatura i ja fessin aquesta activitat en cursos anteriors queden exempts d'aquest requisit (encara que hauran de tornar a examinar-se de tots els continguts del bloc 3).

Al llarg del curs es convocaran dues proves escrites, la primera inclourà una prova avaluativa del bloc 1 i una altra prova del bloc 3. La segona prova escrita inclourà una prova avaluativa del bloc 2 i una altra del bloc 3.

Per a superar el curs caldrà obtenir un 50% de la puntuació global, tenint en compte les qualificacions mínimes necessàries per a eliminar els blocs. La qualificació del bloc 3 no és recuperable i se sumarà a la qualificació final obtinguda en la recuperació (màxim 80%). Si se suspèn l'assignatura (<50%) i s'ha obtingut la qualificació mínima dels blocs 1 i 2, l'alumne pot optar per recuperar un o tots dos blocs.

AVALUACIÓ ALTERNATIVA (Conciliació laboral i/o familiar d'accord amb la Normativa de la UdL)

Es pot optar a fer una única prova escrita (coincidint amb la segona prova escrita de l'avaluació contínua) amb els continguts dels tres blocs. En qualsevol cas, el repartiment percentual per bloc, la qualificació mínima per a eliminar-los i el requisit d'assistència respecte a les activitats avaluades en el bloc 3 són els mateixos que en l'avaluació contínua.

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. (2015), *Molecular Biology of the Cell.* 6th ed. 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)
- Watson JD, et al. (2014), *Molecular Biology of the Gene.* 7th ed Pearson Education Inc.
- Lynn B. Jorde, John C. Carey, MPH and Michael J. Bamshad. *Medical Genetics*, 4th Edition, Mosby Ed 2010