



Universitat de Lleida

GUIA DOCENT  
**GENÈTICA HUMANA**

Coordinació: FIBLA PALAZON, JUAN

Any acadèmic 2023-24

## Informació general de l'assignatura

<b>Denominació</b>	GENÈTICA HUMANA			
<b>Codi</b>	101529			
<b>Semestre d'impartició</b>	1R Q(SEMESTRE) AVALUACIÓ CONTINUADA			
<b>Caràcter</b>	<b>Grau/Màster</b>	<b>Curs</b>	<b>Caràcter</b>	<b>Modalitat</b>
	Grau en Ciències Biomèdiques	4	OPTATIVA	Presencial
	Màster Universitari en Investigació Biomèdica		COMPLEMENTES DE FORMACIÓ	Presencial
<b>Nombre de crèdits assignatura (ECTS)</b>	6			
<b>Tipus d'activitat, crèdits i grups</b>	<b>Tipus d'activitat</b>	<b>PRALAB</b>	<b>PRAULA</b>	<b>TEORIA</b>
	<b>Nombre de crèdits</b>	1	1	4
	<b>Nombre de grups</b>	2	1	1
<b>Coordinació</b>	FIBLA PALAZON, JUAN			
<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>Informació important sobre tractament de dades</b>	Consulteu <a href="#">aquest enllaç</a> per a més informació.			
<b>Idioma/es d'impartició</b>	Català			

Professor/a (s/es)	Adreça electrònica professor/a (s/es)	Crèdits impartits pel professorat	Horari de tutoria/lloc
FIBLA PALAZON, JUAN	joan.fibla@udl.cat	0	
FIBLA PALAZON, JUAN	joan.fibla@udl.cat	3	
LOPEZ ORTEGA, RICARDO ENRIQUE	ricard.lopez@udl.cat	2,7	
MONTAL ROURA, ROBERT	robert.montal@udl.cat	1,3	

## Objectius acadèmics de l'assignatura

L'estudiant que superi l'assignatura ha de:

(Objectius de coneixement)

- Conèixer la terminologia i vocabulari bàsic de la genètica humana.
- Conèixer les singularitats de l'anàlisi genètic i la seva aplicació en Genètica Humana.
- Conèixer l'estructura cromosòmica humana i les bases de les principals cromosomopaties.
- Conèixer les bases genètiques de les malalties monogèniques més significatives.
- Comprendre l'origen de la variabilitat genètica la seva aplicació en la determinació de la predisposició genètica a malalties.
- Conèixer els mètodes i eines estadístiques bàsiques d'aplicació en els estudis de Genètica Humana
- Conèixer les principals bases de dades de genoma humà.
- Conèixer les tecnologies de diagnòstic genètic.

L'estudiant que superi l'assignatura ha de ser capaç de: (Objectius de capacitat)

- Interpretar correctament els arbres genealògics de famílies humanes.
- Proposar hipòtesis sobre els patrons d'herència en famílies humanes en funció dels resultats o dades experimentals disponibles.
- Obtenir informació i interpretar correctament la informació de bases de dades i dels recursos bibliogràfics en Genètica Humana.
- Calcular correctament el risc genètic aplicant les eines estadístiques i metodologies de diagnòstic disponibles.
- Se capaç de realitzar un estudi d'associació genètica en base a un model cas/control.
- Abordar la resolució de problemes amb un judici crític incorporant la informació científica disponible sobre el tema.
- Desenvolupar habilitats en el treball de laboratori, aplicant criteris de qualitat i bona pràctica.
- Desenvolupar habilitats de comunicació oral i escrita dels resultats científics.
- Aplicar l'anàlisi genètica en l'estudi i caracterització de les malalties humanes.
- Descriure el paper dels factors genètics individuals i poblacionals en el manteniment de la salut i la

prevenció de les malalties

- Aplicar les tècniques de diagnòstic genètic, cromosòmic i molecular

## Competències

•

CE1. Aplicar i formular els conceptes matemàtics i físics de rellevància per a l'estudi de la biologia de l'ésser humà.

CE2. Aplicar els conceptes matemàtics i físics en experiments i investigacions biomèdiques.

## Continguts fonamentals de l'assignatura

### Mòdul 1 Genètica Humana

- Tema 1. - Organització del genoma humà. Arquitectura genòmica i herència.
- Tema 2. - Aplicacions de l'anàlisi genètic. Determinació de la base genètica de fenotips humans. Concepte de penetració d'un caràcter.
- Tema 3. - Anàlisi genètica en l'estudi de les malalties. Identificació de gens implicats en patologies humanes. Estudis de lligament i associació. Disseny cas/control. Anàlisi global de genoma (WGA) i gens candidats.

### Mòdul 2 Genètica Clínica

- Tema 4.- Metodologies de diagnòstic genètic. Diagnòstic cromosòmic. Tècniques basades en la utilització de sondes marcades (FISH). Anàlisi comparativa de Genoma (CGH).
- Tema 5.- Diagnòstic molecular. Tècniques de diagnòstic molecular.
- Tema 6- Consell genètic.

### Mòdul 3 Genètica Mèdica

- Tema 7- Alteracions cromosòmiques numèriques i estructurals. Cromosomopaties. Aneuploidies. Síndromes genòmics per microdelecions, duplicacions i inversions. Duplicacions segmentals i CNV.
- Tema 8 – Mutacions somàtiques i germinals. Tipus mutacions: substitucions, delecions, insercions. Nomenclatura de les mutacions. Mecanismes intrínsecs o exògens de les mutacions gèniques. Efecte de les mutacions: mutacions silencioses o patogèniques (guany/pèrdua de funció). Mutacions en regions no codificant. Casos clínics de malalties monogèniques.
- Tema 9. – Mutacions *driver* i *passenger*. Oncogens i gens supressors de tumors. Inestabilitat genòmica. Heterogeneïtat intratumoral. Base de dades Cosmic. Caracterització molecular dels tumors mitjançant programes cooperatius (TCGA - ICGC) i interpretació dels resultats per a detectar mutacions accionables. Base dades cBioPortal. Assaigs clínics enriquits per biomarcadors predictius de resposta/resistència a tractaments anti-diana. Base de dades OncoKB. Interpretació clínica del resultat molecular d'un tumor mitjançant la seqüenciació d'un panell de gens.

### Mòdul 4.- Genòmica Humana

- Tema 10.- Sequenciació masiva. Anàlisi i interpretació de dades de seqüenciació. Aplicacions en el diagnòstic genètic.

### Mòdul 5.- Sessions de seminaris.

- Preparació/exposició seminaris sobre patologies genètiques humanes. Elaboració d'un treball de revisió i recopilació bibliogràfica sobre determinats casos o patologies. (Cada grup haurà de presentar un resum del

treball en 2-3 fulls DIN A4 i fer una presentació oral d'una durada de 25 min)

## **Mòdul 6.- Activitats practiques/problemes**

- Sessions Laboratori de pràctiques
- PRÀCTICA LABORATORI – Laboratori Diagnòstic Genètic
- Sessions Aula d'informàtica
- INFORMÀTICA – Recursos estadístics. Disseny cas/control. Discussió i resolució d'un cas pràctic.
- Sessions de problemes i discussió de cassos. Resolució de problemes, cassos i exercicis a classe.

## Eixos metodològics de l'assignatura

*Descriure l'objectiu i el contingut de les diferents tasques programades.*

Tipus Activitat	Descripció resumida de l'activitat (Títol de tema o activitat pràctica)	Dedicació presencial alumne (hores)	Grups	Dedicació total professors (hores)
TEO	Classes teoria	30x1h=30h	1	30
LAB	Laboratori	5x2h=10h	1	10
INF	Aplicacions <i>on-line</i> i recursos estadístics	3x2h=6h	1	6
PROB SEM	Estudi de casos i problemes Seminaris (exposició alumnes)	6x1h=6h 4x2h=8h	1 2	6 16
TOTALS		60		68

## Sistema d'avaluació

Avaluació aprenentatges		
	% nota final	Tipus avaluació
<b>Teoria</b>	70	Prova escrita final sobre continguts i conceptes exposats en les sessions de classe, seminaris i problemes.
<b>Pràctiques</b>	5	Assistència i participació en les activitats pràctiques.
<b>Exercicis</b>	5	Assistència i participació en la resolució de problemes a classe.
<b>Treballs</b>	20	Presentació resum escrit i exposició a la classe d'una patologia genètica model.

## Bibliografia i recursos d'informació

### Bibliografia

- Sudbery P. (2004). Genètica molecular humana. Pearson/Prentice Hall.
- Nussbaum RL, et al. (2004). Genetics in Medicine. Thompson&Thompson.
- Strachan, T, Andrew P Read, and T Strachan (2011). *Human molecular genetics*. New York: Garland Science.
- Gluckman, P., Beedle, A., Hanson, M., (2009). Principles of Evolutionary Medicine, 1st ed. Oxford University Press, USA.
- Young, I.D., (2006). Introduction to Risk Calculation in Genetic Counseling, 3rd ed. Oxford University Press, USA.
- Turnpenney, Ellard, (2011). Emery's Elements of Medical Genetics: With STUDENT CONSULT Online Access, 14e, 14th ed. Churchill Livingstone

### NCBI on-line books

- **GeneReviews™** Edited by Roberta A Pagon, Editor-in-chief, Thomas D Bird, Cynthia R Dolan, Karen Stephens, and Margaret P Adam. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1116/>
- **Human Molecular Genetics, 2nd edition** Tom Strachan and Andrew P Read. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK7580/>