Universitat de Lleida

GUÍA DOCENTE

GENÉTICA

Coordinación: FIBLA PALAZON, JUAN

Año académico 2023-24

GENÉTICA 2023-24

Información general de la asignatura

<table>
<tr><td>Denominación</td><td>GENÉTICA</td></tr>
<tr><td>Código</td><td>101504</td></tr>
<tr><td>Semestre de impartición</td><td>1R Q(SEMESTRE) EVALUACIÓN CONTINUADA</td></tr>
<tr><td>Carácter</td><td>
<table>
<tr><th>Grado/Máster</th><th>Curso</th><th>Carácter</th><th>Modalidad</th></tr>
<tr><td>Grado en Ciencias Biomédicas</td><td>2</td><td>TRONCAL/BÁSICA</td><td>Presencial</td></tr>
<tr><td>Máster Universitario en Investigación Biomédica</td><td></td><td>COMPLEMENTOS DE FORMACIÓN</td><td>Presencial</td></tr>
</table>
</td></tr>
<tr><td>Número de créditos de la asignatura (ECTS)</td><td>6</td></tr>
<tr><td>Tipo de actividad, créditos y grupos</td><td>
<table>
<tr><th>Tipo de actividad</th><th>PRALAB</th><th>PRAULA</th><th>TEORIA</th></tr>
<tr><td>Número de créditos</td><td>1</td><td>1</td><td>4</td></tr>
<tr><td>Número de grupos</td><td>3</td><td>2</td><td>1</td></tr>
</table>
</td></tr>
<tr><td>Coordinación</td><td>FIBLA PALAZON, JUAN</td></tr>
<tr><td>Departamento/s</td><td>CIENCIAS MÉDICAS BÁSICAS</td></tr>
<tr><td>Distribución carga docente entre la clase presencial y el trabajo autónomo del estudiante</td><td>Horas Presenciales 60
Horas No Presenciales 90</td></tr>
<tr><td>Información importante sobre tratamiento de datos</td><td>Consulte este enlace para obtener más información.</td></tr>
<tr><td>Idioma/es de impartición</td><td>Castellano
Inglés</td></tr>
</table>

GENÉTICA 2023-24

Profesor/a (es/as)	Dirección electrónica\nprofesor/a (es/as)	Créditos impartidos por el profesorado	Horario de tutoría/lugar
FIBLA PALAZON, JUAN	joan.fibla@udl.cat	6	
FIBLA PALAZON, JUAN	joan.fibla@udl.cat	0	
LOPEZ ORTEGA, RICARDO ENRIQUE	ricard.lopez@udl.cat	3	

Información complementaria de la asignatura

Introducción a la asignatura y contextualización dentro de la enseñanza

La Genética tiene un papel central en la enseñanza de la Biomedicina. A lo largo del siglo XX la aplicación en el ámbito de la Biomedicina de los conocimientos científicos en Genética ha permitido un claro desarrollo de las estrategias de investigación y comprensión de las enfermedades. El aplicación de las leyes de la herencia y los conocimientos sobre la transmisión de rasgos cuantitativos y cualitativos, asentaron las herramientas para el estudio de las bases genéticas de las enfermedades a lo largo de buena parte de último siglo. Con el nacimiento de la "Era Genómica" a principios del siglo XXI, el conocimiento del genoma humano ha aportado nuevos caminos de actuación en la identificación y caracterización de loci implicados en enfermedades humanas. Los conocimientos sobre Genética serán impartidos en diferentes asignaturas de la licenciatura. Los aspectos relacionados con la naturaleza, función, mantenimiento y organización del material genético serán objeto de la asignatura de Bioquímica. Los aspectos relacionados con la modificación genética de las moléculas de ADN serán objeto de la asignatura de Ingeniería Genética. Finalmente, los aspectos relacionados con los mecanismos de transmisión hereditaria, el estudio de la variabilidad genética y los aspectos relativos a la Genética de poblaciones y rasgos cuantitativos, serán objeto de estudio de la asignatura de Genética aquí presentada. El curso se iniciara con una breve introducción a la metodología empleada en el análisis genético. Seguidamente los aspectos relacionados con la transmisión y herencia de los caracteres, y el estudio y caracterización de la variabilidad genética y su aplicación al análisis y estudio de las enfermedades. Finalmente, se tratarán los aspectos relativos a la genética de poblaciones, genética cuantitativa y evolución.

Objetivos académicos de la asignatura

El estudiante que supere la asignatura debe:

(Objetivos de conocimiento)

- Conocer la terminología y vocabulario básico de la genética.
- Comprender la universalidad de las leyes de la herencia.
- Conocer los conceptos básicos de la genética de la transmisión, teoría cromosómica de la herencia y de su estudio mediante cruces controlados.
- Conocer las singularidades del análisis genético y su aplicación en biomedicina.
- Comprender el origen de la variabilidad genética su implicación en el proceso de cambio evolutivo y su aplicación practica en la determinación de la predisposición genética a enfermedades.
- Entender los conceptos básicos de la genética de poblaciones y su aplicación en el estudio de poblaciones humanas.

El estudiante que supere la asignatura debe ser capaz de: (Objetivos de capacidad)

- Interpretar correctamente un pedigrí.
- Proponer hipótesis sobre los patrones de herencia de un carácter en función de los resultados o datos experimentales disponibles.
- Obtener información a partir de los recursos bibliográficos y bases de datos en internet.
- Interpretar correctamente la información de bases de datos en referencia a la estructura y organización genómica.
- Calcular las frecuencias fenotípicas genotípicas y alélicas a partir de los datos poblacionales disponibles
- Abordar la resolución de problemas con un juicio crítico incorporando la información científica disponible sobre el tema.
- Desarrollar habilidades en el trabajo de laboratorio, aplicando criterios de calidad y buena práctica.
- Desarrollar habilidades de comunicación oral y escrita de los resultados científicos.

Competencias

CE1. Aplicar y formular los conceptos matemáticos y físicos de relevancia para el estudio de la biología del ser humano.

CE2. Aplicar los conceptos matemáticos y físicos aprendidos en experimentos e investigaciones biomédicas.

CE11. Describir los mecanismos de almacenamiento y procesamiento de la información genética, así como los distintos niveles de organización del genoma humano.

CE12. Aplicar las bases de la genética, así como los métodos para el estudio de las patologías genéticas

CE18. Valorar críticamente y utilizar las tecnologías y fuentes de información clínica y biomédica, para obtener, organizar, interpretar y comunicar información clínica, científica y sanitaria

CE19. Manejar material y aplicar técnicas básicas de laboratorio.

Contenidos fundamentales de la asignatura

Módulo I: Análisis genético del fenotipo (12 horas)

- TEMA 1. Introducción a la Genética y la herencia- Objetivos y alcance de la Genética. Estructura de material hereditario, herencia y variación. Genotipo, Fenotipo y Ambiente. Nomenclatura básica en genética. Análisis genético del fenotipo. Base cromosómica de la herencia: Mitosis y meiosis. Cromosomas y ciclo celular. Comportamiento de los cromosomas durante la Mitosis y la Meiosis. Consecuencias genéticas de la Meiosis.
- TEMA 2. Introducción al Análisis genético del fenotipo. Tipo de fenotipos. Interacción genotipo-ambiente. Caracteres monogénicos, poligénicos y multifactoriales. Concepto de heredabilidad. Determinación empírica de la heredabilidad de un carácter. Determinación de la base genética de un carácter. Análisis genético de los caracteres complejos. Estudios de gemelos: concordancia y correlación del carácter en individuos emparentados. Caracteres multifactoriales. Rasgos cuantitativos. Distribución fenotípica de un carácter cuantitativo. Análisis de la varianza. Modelo "umbral". Experimentos de selección dirigida. Respuesta a la selección.
- TEMA 3. Análisis genético de los caracteres monogénicos. Modelos de herencia mendeliana. Modelos de segregación: monohibridisme / dihibridisme. Relaciones alélicas: dominancia y recesividad.
- TEMA 4. Herencia de genes ligados a los cromosomas sexuales. Determinación genética del sexo. Factores ambientales y determinación del sexo. Modelos de determinación sexual: balance cromosómico y sexo homo-heterogamético. Compensación de dosis. Estructura comparada de los cromosomas sexuales. Inactivación del cromosoma X. Herencia influenciada por el sexo. Herencia limitada a un sexo.
- TEMA 5. Patrones de herencia extracromosómico. Genoma de orgánulos citoplasmáticos y simbiontes. Organización del genoma de las mitocondrias. Organización del genoma de cloroplastos. Caracteres con efecto materno.

- TEMA 6. Extensiones del análisis mendeliano. Análisis genético de genes ligados. Ligamiento y recombinación. Alteración de las proporciones fenotípicas en genes ligados. Frecuencia de recombinación y distancia genética Interacciones genotípicas. Epistasia. Incompatibilidad alélica y letalidad. Penetración y expresividad. Pleiotropia. Factores epigenéticos: Huella genética.

Módulo II. Variabilidad genética (12 horas)

- TEMA 1. Mecanismos de cambio genético - Mutación: origen y tipos. Mutación espontánea y mutación inducida. Mutaciones cromosómicas. Cariotipo. Cambios numéricos y estructurales de los cromosomas. Aneuploides en humanos. Ploidía en Plantas. Mutaciones génicas. Tipos de mutaciones génicas. Recombinación no homologa. Efectos fenotípicos de las mutaciones.
- TEMA 2. Estudio y caracterización de la variabilidad genética - Concepto de polimorfismo genético. Estudio del polimorfismo a nivel del ADN. Tipo de variaciones polimórficas del ADN: SNPs, inserciones / deleciones y repeticiones de número variable. Métodos y técnicas de genotipación. Aplicaciones de los polimorfismos genéticos.
- TEMA 3. Cartografía de genomas - Mapas físicos. Posicionamiento de secuencias mediante sondas. Hibridación somática. Otras técnicas de mapeo físico. Mapas genéticos. Frecuencia de recombinación y mapas de ligamiento. Utilización de los polimorfismos genéticos en la elaboración de mapas. Mapas genéticos en la especie humana. Método Lod score.

Módulo III. Análisis genètico de la población (6 horas)

- TEMA 1. Genética de poblaciones - Concepto de población mendeliana. Frecuencias fenotípicas, genotípicas y alélicas. Equilibrio Hardy-Weinberg. Distorsiones del equilibrio Hardy-Weinberg. Consanguinidad y heterosis. Cambio de las frecuencias alélicas. Equilibrio mutacional, Migración, Selección: eficacia biológica. Cambios estocásticos: Deriva genética. Tamaño de la población: efecto fundador y cuellos de botella. (4 horas).
- TEMA 2. Medicina evolutiva - Visión evolutiva del Bonomio salud-enfermedad. Obesidad, una perspectiva evolutiva. Intolerancia a la lactosa. Cáncer: una visión darwiniana.
- TEMA 3 . Medicina personalizada - Determinismo genético vs. susceptibilidad. El concepto de penetrancia. Tecnologías de análisis genético masivo. La Medicina personalizada en el tratamiento del cáncer. La Medicina Personalizada en la prescripción de un tratamiento. Farmacogenética.

Sesiones de problemas

- Meiosis y ciclos biológicos. Proporciones mendelianas y patrones de herencia
- Aplicaciones de los polimorfismos genéticos: identificación genética y estudio de la paternidad. Estudio del ligamento en eucariotas. Estudio del ligamento en familias humanas.
- Cálculo de las frecuencias fenotípicas, genotípicas y alélicas. Comprobación del Equilibrio Hardy-Weinberg. Calculo de las frecuencias genotípicas asumiendo Hardy-Weinberg. Estudios de asociación.

Actividades prácticas

- Sesiones Laboratorio de prácticas
  - PRACTICA LABORATORIO - Estudio y caracterización del cariotipo humano.
- Sesiones aula de informática
  - INFORMATICA 1 - Patrones de herencia mendeliana - Simulación cruces (I)
  - INFORMATICA 2 - Patrones de herencia mendeliana - Simulación cruces (II)

Ejes metodológicos de la asignatura

Describir el objetivo y el contenido de las diferentes tareas programadas.

Tipo Actividad	Descripción resumida de la actividad
TEO	**Clases magistrales de los contenidos teóricos.**
LAB	Los estudiantes deberán obtener celulas viables de sangre periferica con el fin de caracterizar el complemento cromosómico y obtener así el cariotipo. Se realizará una observación al microscopio óptico del material procesado y muestras patologicas con el fin de estudiar los distintos tipos de anomalias observadas
INF	**Aplicaciones *on-line* para analizar el genoma a humano.**
PRO	**Resoluciones de los problemas propuestos.**

Sistema de evaluación

Evaluación aprendizajes		
		Tipo evaluación
Teoría	70%	Prueba escrita sobre contenidos clases teoricas, problemas y prácticas de laboratorio.
Prácticas	15%	Resolución de problemas bioinformáticos
Problemas	15%	Resolución de problemas en clase

Bibliografía y recursos de información

Bibliografía básica

- Jorde L y cols (2006). Genética Médica. Elsevier
- Sudbery P. (2004). Genética molecular humana. Pearson / Prentice Hall.
- Novo Villaverde FJ. (2007). Genética humana: Conceptos, mecanismos y aplicaciones de la Genética en el campo de la Biomedicina. Pearson / Prentice Hall
- Nussbaum RL, et al. (2004). Genetics in Medicine. Thompson & Thompson.
- Solari AJ. (2004). Genética Humana, Fundamentos y aplicaciones en Medicina. Editorial Médica Panamericana

Bibliografía complementaria

- Griffiths, Miller, Lewontin & Suzuki. Genetica. McGraw-Hill / Interamericana de Espana, SA WS Klug, MR Cummings, Genetica (Pearson Educación, SA, ed. 1 ª, 1998).
- Anthony JF Griffiths, Jeffrey H. Miller, David T. Suzuki, Richard C. Lewontin, William M. Gelbart, An Introduction to Genetic Analysis (WH Freeman & Company, ed. 8th, 2004).
- MRC William S. Klug, Essentials of Genetics (Prentice Hall, ed. 5th, 2004).
- DPSEJ Gardner, MJ Simmons, Principles of Genetics (John Wiley and Sons Ltd, ed. 8th, 1991). RH Tamarin, Principles of Genetics (William C Brown Pub, ed. 6th, 1999).
- EJ Eisen, The Mouse in Animal Genetics And Breeding Research (World Scientific Publishing Company, 2005).
- JH Gillespie, Population Genetics: A Concise Guide (Johns Hopkins University Press, ed. 2nd, 2004