



GUÍA DOCENTE
GENÉTICA HUMANA

Coordinación: FIBLA PALAZON, JUAN

Año académico 2023-24

Información general de la asignatura

Denominación	GENÉTICA HUMANA			
Código	101529			
Semestre de impartición	1R Q(SEMESTRE) EVALUACIÓN CONTINUADA			
Carácter	Grado/Máster	Curso	Carácter	Modalidad
	Grado en Ciencias Biomédicas	4	OPTATIVA	Presencial
	Máster Universitario en Investigación Biomédica		COMPLEMENTOS DE FORMACIÓN	Presencial
Número de créditos de la asignatura (ECTS)	6			
Tipo de actividad, créditos y grupos	Tipo de actividad	PRALAB	PRAULA	TEORIA
	Número de créditos	1	1	4
	Número de grupos	2	1	1
Coordinación	FIBLA PALAZON, JUAN			
Departamento/s	CIENCIAS MÉDICAS BÁSICAS			
Distribución carga docente entre la clase presencial y el trabajo autónomo del estudiante	H Presenciales 60 H. No Presenciales 90			
Información importante sobre tratamiento de datos	Consulte este enlace para obtener más información.			
Idioma/es de impartición	Català			

Profesor/a (es/as)	Dirección electrónica\profesor/a (es/as)	Créditos impartidos por el profesorado	Horario de tutoría/lugar
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	

Objetivos académicos de la asignatura

El estudiante que supere la asignatura debe:

(Objetivos de conocimiento)

- Conocer la terminología y vocabulario básico de la genética humana.
- Conocer las singularidades del análisis genético y su aplicación en Genética Humana.
- Conocer la estructura cromosómica humana y las bases de las principales cromosomopatías.
- Conocer las bases genéticas de las enfermedades monogénicas más significativas.
- Comprender el origen de la variabilidad genética su aplicación en la determinación de la predisposición genética a enfermedades.
- Conocer los métodos y herramientas estadísticas básicas de aplicación en los estudios de Genética Humana
- Conocer las principales bases de datos de genoma humano.
- Conocer las tecnologías de diagnóstico genético.

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

- Interpretar correctamente los árboles genealógicos de familias humanas.
- Proponer hipótesis sobre los patrones de herencia en familias humanas en función de los resultados o datos experimentales disponibles.
- Obtener información e interpretar correctamente la información de bases de datos y los recursos bibliográficos en Genética Humana.
- Calcular correctamente el riesgo genético aplicando las herramientas estadísticas y metodologías de diagnóstico disponibles.
- Se capaz de realizar un estudio de asociación genética en base a un modelo caso / control.
- 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.
- Aplicar el análisis genético en el estudio y caracterización de las enfermedades humanas.
- Describir el papel de los factores genéticos individuales y poblacionales en el mantenimiento de la salud y la prevención de las enfermedades
- Aplicar las técnicas de diagnóstico genético, cromosómico y molecular

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.

Contenidos fundamentales de la asignatura

Módulo 1 Genética Humana

- Tema 1. - Organización del genoma humano. Arquitectura genómica y herencia.
- Tema 2. - Aplicaciones del análisis genético. Determinación de la base genética de fenotipos humanos. Concepto de penetración de un carácter.
- Tema 3. - Análisis genética en el estudio de las enfermedades. Identificación de genes implicados en patologías humanas. Estudios de ligamiento y asociación. Diseño caso / control. Análisis global de genoma (WGA) y genes candidatos.

Módulo 2 Genética Médica

- Tema 4.- Enfermedades genómicas. Alteraciones cromosómicas numéricas y estructurales. Cromosomopatías. El síndrome de Down. Síndromes genómicos por microdeleciones, duplicaciones e inversiones. Duplicaciones segmentales y CNV.
- Tema 5.- Mutación Génica. Mutaciones somáticas / germinales. Mutaciones de ganancia / pérdida de función. Modelos mutacionales y heterogeneidad genética.
- Tema 6.- mutación somática y cáncer. Genes implicados en el desarrollo del cáncer. Oncogenes-Genes supresores de tumores-Genes de reparación. Módulo 3 Genética Clínica
- Tema 7.- Metodologías de diagnóstico genético. Diagnóstico cromosómico. Técnicas basadas en la utilización de sondas marcadas (FISH). Análisis comparativo de Genoma (CGH).
- Tema 8.- Diagnóstico molecular, aplicaciones. Estandarización de técnicas de diagnóstico molecular. Tema 9.- Consejo genético. Cálculo de riesgo.

Módulo 4.- Genómica Humana

- Tema 10.- secuenciación masiva. Análisis e interpretación de datos de secuenciación. Aplicaciones en el diagnóstico genético.

Módulo 5.- Sesiones de seminarios.

- Preparación / exposición seminarios sobre patologías genéticas humanas. Elaboración de un trabajo de revisión y recopilación bibliográfica sobre determinados casos o patologías. (Cada grupo deberá presentar un resumen del trabajo en 2-3 hojas DIN A4 y hacer una presentación oral de una duración de 25 min)

Módulo 6.- Actividades prácticas / problemas

- Sesiones Laboratorio de prácticas
 - PRÁCTICA LABORATORIO - Laboratorio Diagnóstico Genético
- Sesiones Aula de informática

- INFORMÁTICA 1 - Consulta y gestión de bases de datos de interés en Genética Humana.
- INFORMÁTICA 2, 3 - Recursos estadísticos. Diseño caso / control. Discusión y resolución de un caso práctico.
- Sesiones de problemas. Resolución de problemas y ejercicios en clase.

Ejes metodológicos de la asignatura

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

Tipo Actividad	Descripción resumida de la actividad (Título de tema o actividad práctica)	Dedicación presencial alumno (horas)	Grupos	Dedicación total profesores (horas)
TEO	Clases teoría	30x1h=30h	1	30
LAB	Laboratorio	5x2h=4h	1	10
INF	Aplicaciones <i>on-line</i> y recursos estadísticos	3x2h=6h	1	6
PROB SEM	Estudio de casos y problemas Seminarios (exposición alumnos)	6x1h=6h 4x2h=8h	1 2	6 16
TOTALES		60		68

Sistema de evaluación

Evaluación		
	% nota final	Tipo evaluación
Teoría	75	Prueba escrita final sobre contenidos y conceptos expuestos en las sesiones de clase, seminarios y problemas.
Prácticas	5	Asistencia y participación en las actividades prácticas.
Ejercicios	5	Resolución de problemas a clase.
Trabajos	15	Presentación resumen escrito y exposición a la clase de una patología genética modelo.

Bibliografía y recursos de información

Bibliografía

- Sudbery P. (2004). Genética 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.
- Tumpenny, 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/>