

Asignatura de Biología Humana

Nombre de la asignatura: Genética Básica

Titulación: Grado en Biología Humana

Curso: 2º

Trimestre: 3r

Nombre de créditos ECTS: 4

Horas dedicación estudiante: 100

Profesorado: La coordinadora de la asignatura es la Dra. Victoria Campuzano (VC). También participan en la docencia los Dres. Luis Pérez Jurado (LPJ), Clara Serra (CS), Ivon Cuscó (IC) y Roser Corominas (RC), así como Marcos López (ML) en las actividades prácticas

Asignatura de Genética Básica

1. Identificación de la actividad docente

La asignatura de Genética General o Genética Básica es una asignatura obligatoria en los grados de Medicina y de Biología Humana, respectivamente, que tiene 4 créditos ECTS. Es impartida en el tercer trimestre del segundo curso de ambas titulaciones. Las lenguas en que se impartirán las clases serán Catalán y Castellano.

2. Coordinación y profesorado

Las actividades docentes serán impartidas por Victoria Campuzano, que será la coordinadora, Luis A. Pérez Jurado, Ivon Cuscó, Clara Serra, Roser Corominas y Marcos López

3. Competencias a conseguir

Durante el proceso docente de la asignatura se pretende que el estudiante pueda conseguir las competencias requeridas por las autoridades educativas previstas en el plan de estudios de la titulación. Serían las siguientes:

- a) Conocer los principios básicos de la genética y los procesos celulares relacionados
- b) Conocer las bases de la herencia

4. Objetivos generales

El proyecto docente de la asignatura pretende que el estudiante:

- a) Domine los principios básicos de la genética, la naturaleza del ADN y las leyes de transmisión de la información genética entre generaciones.
- b) Aprenda la lógica subyacente a la construcción de un mapa de recombinación o un mapa físico.
- c) Conozca las fuerzas poblacionales que determinan el destino de la variación genética.
- d) Entienda la relación entre el código genético y sus cambios o mutaciones y el fenotipo expresado.
- e) Sea capaz de integrar los conceptos básicos de la genética con el resto de materias impartidas.
- f) Maneje con facilidad las distintas fuentes de información escrita y en redes telemáticas que le permita obtener material adicional necesario para profundizar sobre aspectos concretos de la genética.

5. Contenidos, dinámica y asistencia

La asignatura consta de:

16 temas teóricos impartidos como clase magistral de 50 min. La asistencia a estas clases es obligatoria. No se controla asistencia.

6 sesiones de resolución de problemas. Cada sesión se desarrolla durante 100 min y tiene 8-10 problemas/sesión. En cada sesión hay un número restringido de alumnos (2 grupos, 1 MED-1BH). Los problemas **se resolverán individualmente** y se discutirán y **entregarán conjuntamente** por grupos (6 alumnos) establecidos por el tutor. Durante los primeros 20-30 min los alumnos discutirán y resolverán las dudas que les hayan surgido con sus compañeros de grupo y editaran conjuntamente los problemas resueltos que se entregarán al tutor al finalizar estos 20-30 min. Los problemas **se firmarán** a la hora de la entrega. Los siguientes 70-80 min se emplearán en la **resolución/discusión en la pizarra** para resolver las dudas que pudieran quedar con la participación de todos los grupos.

4 sesiones prácticas. Cada sesión se desarrolla sobre un máximo de 4 horas (el alumno puede irse en el momento que él mismo considere finalizada su práctica). **Al final de la misma** se entregará de manera **individual** el guión de resolución de la práctica (adjuntado al final del guión de cada práctica suministrado por el tutor). La **asistencia es obligatoria** y se controlará en cada sesión. En caso de no poder asistir a la sesión asignada, podrá asistir a cualquiera de las otras tres programadas intercambiando el turno con un compañero o en su imposibilidad solicitando con antelación el cambio de grupo al tutor (debido a cuestiones de espacio, atención y disponibilidad de material). La **no asistencia** supondrá un 0 para esa sesión a menos que se adjunte justificante de imposibilidad de asistencia a cualquiera de las opciones programadas para cada sesión. **6. Evaluación de los aprendizajes.**

El sistema principal de evaluación será mediante la realización de

1. Un examen de preguntas de elección múltiple (PEM) sobre temas teóricos y actividades prácticas. Este examen supondrá el 35% de la nota final
Es preciso obtener una nota parcial igual o superior a 4 sobre 10.
2. Un examen independiente para la resolución de problemas similares a los realizados en las sesiones de problemas, con preguntas también de elección múltiple. Este examen supondrá el 35% de la nota final.
Es preciso obtener una nota parcial igual o superior a 4 sobre 10.
3. Guión individual de resolución de prácticas a entregar al final de la misma. Este punto supondrá el 15% de la nota final.
4. Participación activa en las clases de resolución de problemas (individual) y documentos con la resolución de los mismos por grupos (colectivo). Este punto supondrá el 15% de la nota final.

a) Métodos de evaluación

La evaluación se hará mediante dos Pruebas de Elección Múltiple (PEM) (5 alternativas con 1 única correcta), una sobre temas de la teoría y de prácticas, y otra de resolución de problemas. Además se contabilizarán los resultados durante la evaluación continuada (Prácticas y Problemas). Existe también una evaluación formativa realizada a mitad de curso, de carácter voluntario pero muy recomendable. Consiste en un ejercicio PEM similar a las evaluaciones finales, y que puntúa sólo si se aprueba, suponiendo hasta un máximo a añadir de 0.5 puntos en la nota final.

b) Contingencia de los diferentes tipos de evaluación sobre la nota acreditativa final

Evaluación final:

Examen PEM (teórico)	35 %
Examen de problemas (Tipo PEM)	35%

EVALUACIÓN CONTINUADA:

Guión individual de prácticas 15%

(Debe ser redactado por cada alumno de manera individual. Aunque es adecuado intercambiar ideas, no es aceptable que haya respuestas colectivas ni plagio).

Resolución de problemas 15%, repartidos en

10% - presentación de un problema resuelto cuando el tutor le llame (turno aleatorio). El no querer salir a resolver el problema asignado supone un 0 en esa sesión.

Una vez todos los alumnos del grupo hayan pasado una primera ronda, y quieran subir su nota en este apartado tendrán opción a una segunda vuelta.

5% - entrega de problemas resueltos en conjunto con el grupo de discusión. Toda copia entre compañeros o de los problemas de cursos precedentes supondrá un 0.

c) Criterios de superación de la asignatura

Para superar la asignatura el estudiante debe:

- Asistir al menos al 50% de las actividades prácticas** programadas
- Obtener una nota parcial igual o superior a **4 sobre 10 en el PEM de teoría.**
- Obtener una nota parcial igual o superior a **4 sobre 10 en el PEM de problemas.**
- Obtener una nota **GLOBAL igual o superior a 5 sobre 10** en conjunto de todas las evaluaciones realizadas.

Nota: Cualquier tipo de copia o fraude durante las evaluaciones finales supondrá la no superación de la asignatura de manera directa.

d) Recuperación

A mediados de Julio se realizará una prueba de recuperación global (ambos PEMs) a los alumnos que NO hayan superado la nota mínima **GLOBAL de 5 sobre 10**. Las notas de prácticas y problemas **NO SON recuperables** y se guardarán hasta el cierre de ACTAS.

7. Contenidos

Temario a impartir mediante clases magistrales

Tema 1.- Introducción. El contexto histórico de la Genética. Fuentes de información. Herencia nuclear y extranuclear. Terminología genética actual. **VC**

Tema 2.- Repaso del Dogma Central de la Biología. Del ADN a la función. Las secuencias codificantes y reguladoras. **CS**

Tema 3.- Mutación. Tipos de mutaciones. Base molecular de la mutación. Mutación somática y germinal. Mutación espontánea. Inestabilidad genómica y reparación. Tasa mutacional. Nomenclatura. Elementos genéticos móviles. Mecanismo de transposición. **LPJ**

Tema 4.- Base cromosómica de la herencia. Estructura y contenido de los cromosomas. Relación con división celular. Mitosis. **LPJ**

Tema 5.- Meiosis. Determinación del sexo. **CS**

Temas 6-7.-Técnicas de análisis y manipulación del ADN. Herramientas enzimáticas y vectores. Técnicas de hibridación. PCR. Aplicaciones generales. Rastreo mutacional. Secuenciación. Análisis de expresión. Micromatrices. **IC**

Tema 8.-La herencia Mendeliana. Principios de la segregación. Análisis estadístico aplicado al mendelismo. **RC**

Tema 9.-Modificaciones de segregación mendeliana. Variaciones a la dominancia. Genes letales. Alelos múltiples. **IC**

Tema 10.- Ligamiento al sexo. Herencia influida por el sexo. Efectos epigenéticos. Expresión fenotípica: penetrancia, expresividad, fenocopias. **LPJ**

Tema 11 y 12.-Ligamiento genético. Significado y estimación de la frecuencia de recombinación. Aditividad e interferencia. Recombinación mitótica. **VC**

Tema 13.-Mapas genéticos en virus y bacterias. Bacteriófagos. Transferencia génica en bacterias. **VC**

Tema 14.-Genética de los caracteres cuantitativos. La variación continua. Base mendeliana de la variación continua. Variación genotípica y ambiental. Heredabilidad: concepto y estimación. **VC**

Tema 15.-Genética de Poblaciones **CS**

Tema 16.- Organismos modelo. Tipos de organismos. Aplicación al estudio de enfermedades. **VC**

Seminarios de resolución de problemas

PRO1– Estructura y Función de los ácidos nucleicos y Mutación **IC**

PRO2- Genética Molecular **CS+IC**

PRO3- Mendelismo **LPJ-RC**

PRO4- Ligamiento **VC**

PRO5– Recombinación en procariontes **VC**

PRO6– Genética de Poblaciones y caracteres cuantitativos **CS**

Prácticas de laboratorio

PRA1- Obtención de ácidos nucleicos. Características físico-químicas. **CS+ IC+ JR**

PRA2- Regulación de la expresión génica. **CS+ IC+ JR**

PRA3- Leyes de Mendel y excepciones (FLYLAB Y MAZORCAS)-**VC + ML**

PRA4- Ligamiento Genético (FLYLAB)- **VC + ML**

8. Metodología docente

a) Clases magistrales.

El curso consta de un temario teórico que incluye 16 temas que abordan la Genética General.

En el Aula Global se depositarán resúmenes con el contenido de cada tema.

b) Resolución de problemas

Para estimular el aprendizaje activo por parte de los alumnos, semanalmente se plantearán problemas de genética relacionados con la materia presentada en las clases teóricas. Estos problemas se deben intentar resolver individualmente, para posteriormente discutirlos por grupos.

Los problemas serán depositados en el Aula Global y posteriormente sus soluciones.

c) Seminarios de control de la resolución de problemas.

Se harán 6 sesiones de seminarios con 30 alumnos en los que en grupos de 5-6 (estipulados por el tutor) podrán debatir y resolver los problemas propuestos durante 20-30 min y posteriormente (otros 70-80 min) se resolverán en la pizarra (alumnos llamados por el tutor-evaluación continuada) para solventar las últimas dudas. El tutor estará durante los 100 min de las sesiones para dar apoyo y resolver cualquier duda planteada con los problemas planteados para esa sesión.

d) Prácticas de laboratorio

Están previstas 4 sesiones de prácticas de laboratorio para cubrir aspectos experimentales y de diseño de las diversas áreas de la genética con el fin de consolidar los conocimientos impartidos en las clases magistrales.

Las prácticas se realizarán en grupos de 30 alumnos. Cada práctica se desarrollará durante 1 semana en las que a cada grupo le corresponderá un día de tal forma que todos los grupos realizarán la práctica al mismo tiempo y se intentará que coincidan con las clases teóricas. Se deberá completar individualmente y entregar al final de cada práctica el guión de prácticas donde existen determinadas cuestiones a resolver.

9. Programación de actividades

La programación de las actividades de la asignatura estará recogida en el horario oficial de los estudios.

10. Bibliografía y recursos didácticos

No existe un único libro de texto ideal que cubra exacta e íntegramente el programa de la asignatura. Los tres libros recomendados en la bibliografía básica son estupendos textos de referencia para conceptos generales de genética, incluyendo genética humana. También se presentan dos libros en idioma castellano. Los libros citados en la bibliografía complementaria son ejercicios para ampliar la comprensión práctica de la genética.

5.1. Bibliografía básica

1- Conceptos de genética / William S. Klug ... [et al.] ; traducción: Vuelapluma ; revisión técnica: Lluís F. Pascual Calaforra Pearson Educación, cop. 2013. 10ª ed.

2- Genética / Anthony J.F. Griffiths ... [et al.] McGraw-Hill/Interamericana de España, DL 2008 9ª ed

3.- Genética: conceptos esenciales / César Benito Jiménez, Francisco Javier Espino Nuño. Médica Panamericana, cop. 2013

4. Genética : un enfoque conceptual / Benjamin A. Pierce Médica Panamericana, cop. 2009 3ª ed

5. Human molecular genetics / Tom Strachan and Andrew Read. Garland Science, cop. 2011 4ª ed.

5.2. Recursos didácticos

Compendio de recursos realizado por la biblioteca:
<http://www.upf.edu/bib/guies/guies.htm?opcion=2>

Recursos docentes:

Proyecto Genoma: <http://www.nhgri.nih.gov/educationkit/>

<http://www.clunet.edu/BioDev/omm/exhibits.htm#top>

MIT Biology Hypertextbook: <http://web.mit.edu/esgbio/www/>

<http://www.tokyo-med.ac.jp/genet/mfi-e.htm>