

Assignatura: Introducció bàsica a la genètica humana**Tipus:** Optativa**Codi:** 242088**Crèdits:** 3**Teòrics:** 2**Seminaris/Laboratori:** 1**Departament:** Infermeria Fonamental i Medicoquirúrgica**Any acadèmic:** 2009 - 2010**Professores:** Dra. Avelina Tortosa i Moreno
Dra. Ester Goutan i Roura**Coordinadora:** Dra. Avelina Tortosa i Moreno**Idioma:** Català**Objectius:**

Després d'haver cursat i aprovat l'Introducció bàsica a la genètica humana, l'alumnat ha d'haver assolit:

- Coneixements sobre el paper dels factors genètics en la salut i en la malaltia.
- Coneixements sobre la terminologia de genètica humana necessària per a comunicar-se amb altres professionals sanitaris i amb la població en general.

Temari:**Tema 1: Concepte i història de la genètica.**

Què és la genètica?. Breu història.

Tema 2: El genoma humà.

Concepte. Genoma nuclear i genoma mitocondrial. Cromatina. Estructura del DNA. Estructura dels cromosomes. Cariotip. Mosaïcisme. empremta molecular del DNA: aplicacions.

Tema 3: Genotip i fenotip

Estructura dels gens. Exons. Introns. Traducció. Codi genètic. Regulació de l'expressió gènica.

Tema 4: Cicle cel·lular

Cicle cel·lular. Regulació del cicle cel·lular. Replicació del DNA. Mitosi. Reproducció sexual. Meiosi. Recombinació i lligament.

Tema 5: Variabilitat genètica. Origen i detecció.

Mutació. Tipus mutació. Mecanismes de mutació. Classificació dels trastorns genètics.

Tema 6: Herència autossòmica dominant

Concepte i descripció.

Tema 7: Herència autossòmica recessiva

Concepte i descripció.

Tema 8: Herència lligada al cromosoma X

Concepte i descripció.

Tema 9: Aspectes de l'expressió fenotípica i patrons no clàssics d'herència monogènica.

Mutacions *de novo*. Mosaïcisme. Penetrància. Herència mitocondrial. Expressivitat. Fenotips influïts pel sexe.

Tema 10: Herència poligènica i multifactorial

Concepte de malaltia multifactorial. Hipertensió arterial.

Tema 11: Càncer

Gens supresors. Proto-oncogens. Fenòmens epigenètics. Càncer colorectal hereditari. Càncer de mama hereditari.

Activitats:

- Activitat presencial: classe magistral, pràctica d'ordinador, tutories i exposició de treballs.
- Activitat aprenentatge autònom: lectura bibliografia recomanada i articles científics, i recerca en bases de dades a la xarxa.
- Activitat no presencial: Treball personal/dirigit

Crèdits:

| | |
|---------------------------------------|------------|
| Activitats | |
| Classe magistral, pràctica i tutories | 2 crèdit/s |
| Aprenentatge autònom | 0,5 credit |
| Exposició de treballs | 0,5 crèdit |

Metodologia:

Docència i aprenentatge:

1. Classes magistrals i pràctiques d'ordinador
2. Tutories personalitzades
3. Presentacions per part dels alumnes

Avaluació:

L'avaluació es realitzarà de forma continuada i consistirà en els següents apartats:

- Assistència a classe: a l'assistència a totes les classes, seminaris i tutories representa entre el 8% (2 faltes d'assistència) i el 10% (cap falta d'assistència) de la nota final.
- Preguntes curtes al finalitzar un bloc del temari i que l'alumne ha de contestar al llarg de la següent setmana (40% de la nota final).

- Aprenentatge autònom i presentacions en Power Point. Tindran una puntuació entre 1-2 punts . L'avaluació de les presentacions es farà per part del professor (20% de la nota final).
- Examen final de 7 preguntes curtes (30% de la nota final).

Per aprovar l'assignatura és imprescindible l'assistència almenys al 80% de les classes, la presentació del 80% de les preguntes curtes, l'exposició a classe d'un tema i la realització de l'examen final. El càlcul de la nota final s'obté sumant les puntuacions obtingudes a cada apartat.

Recomanacions: per seguir amb aprofitament l'assignatura és convenient tenir aprovada l'assignatura d'Estructura i Funció del Cos Humà.

Fonts d'informació:

Bibliografia bàsica recomanada:

1. Genética Médica. LB. Jorde, JC. Carey, MJ Bamshad, RL White editors. Elsevier Barcelona, 2005. 3a edició.
2. Genética Médica. R. Oliva, F. Ballesta, J. Oriola, J. Clària. U. Barcelona, Barcelona, 2004. 3a edició.
3. Genética en medicina. RL Nussbaum, RR McInnes, HF Williard. Masson, Barcelona, 2004. 5a edició
4. <http://www.genome.gov/>
5. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?db=OMIM>

Revistes científiques:

1. Investigación y ciencia
2. Mundo científico
3. Medicina clínica