

Guia docent

Identificació de l'assignatura

Assignatura / Grup	20137 - Genètica Aplicada / 1
Titulació	Grau de Biologia - Quart curs
Crèdits	6
Període d'impartició	Segon semestre
Idioma d'impartició	Català

Professors

Professor/a	Horari d'atenció als alumnes					
	Hora d'inici	Hora de fi	Dia	Data d'inici	Data de fi	Despatx / Edifici
Bàrbara Terrasa Pont <i>Responsable</i> barbara.terrasa@uib.es						Cal concertar cita prèvia amb el/la professor/a per a fer una tutoria
José Antonio Jurado Rivera jose.jurado@uib.es						Cal concertar cita prèvia amb el/la professor/a per a fer una tutoria
Cori Ramon Juanpere cori.ramon@uib.es						Cal concertar cita prèvia amb el/la professor/a per a fer una tutoria

Contextualització

Assignatura optativa de 6 crèdits ECTS i programada durant el segon semestre del quart any.

L'assignatura es centra en les principals aplicacions, a dia d'avui, l'anàlisi genètica. Pretén obrir a l'alumne un ventall de possibilitats de pràctica genètica que cobreixen des de la part de genètica humana i clínica, la genètica forense, la bioinformàtica, i l'aplicació de la genètica a la conservació d'espècies.

Requisits

Assignatura optativa de 6 crèdits ECTS i programada durant el segon semestre del quart any.

L'assignatura es centra en les principals aplicacions, a dia d'avui, l'anàlisi genètica. Pretén obrir a l'alumne un ventall de possibilitats de pràctica genètica que cobreixen des de la part de genètica humana i clínica, la genètica forense, la bioinformàtica, i l'aplicació de la genètica a la conservació d'espècies.

Recomanables

No hi ha requisits. L'alumne ja ha cursat Genètica (obligatòria) i Evolució (obligatòria) en els cursos anteriors. Per tant, se pressuposa que té uns coneixements genètics bàsics suficients. Es requereix l'assistència

Guia docent

continuada a classe tant als grups grans com als grups petits, així com un seguiment continuat de les activitats programades durant el semestre. També es requereix una atenció preferent a les activitats de Campus extens.

Competències

Específiques

- * Obtenir i integrar línies d'evidència adequades per a formular hipòtesis en l'àmbit biològic, a partir del coneixement i de l'aplicació del mètode científic.
Eines a emprar: resolució d'exercicis, èmfasi de la importància del mètode científic en l'anàlisi mendeliana. Realització en grup d'un projecte d'Aprenentatge Basat en Problemes (ABP). Capacitat d'anàlisi i interpretació de dades en l'àmbit de la Biologia d'organismes i sistemes en relació amb els fonaments teòrics.
Eines a emprar: èmfasi en la relació entre conceptes genètics i resolució d'exercicis i literatura científica. Realització en grup d'un projecte d'Aprenentatge Basat en Problemes (ABP). Capacitat d'interpretació crítica i informada i comunicació de dades d'investigació biològica a partir de dades, textos, articles científics i informes.
Eines a emprar: lectura i revisió d'articles científics actuals en anglès i entrega de comentaris a la intranet. Qüestions plantejades sobre un article de revisió en anglès a la intranet. Realitzar estudis i comunicar resultats en l'àmbit de la biomedicina, salut pública, tecnologia mediambiental i divulgació científica.
Eines a emprar: lectura i revisió d'articles científics actuals en anglès i entrega dels comentaris a la intranet. Resolució de qüestions plantejades sobre articles de revisió en anglès a la intranet.

Genèriques

- * Desenvolupar capacitats analítiques i sintètiques, d'organització i planificació, així com de resolució de problemes a l'àmbit de la Biologia.
Eines a emprar: Resolució d'exercicis d'anàlisi genètic en grups mitjans i entrega d'exercicis resolts a la intranet. Capacitat de la utilització de les eines informàtiques i estadístiques adequades a cada àmbit d'estudi biològic i de gestió de la informació.
Eines a emprar: Classes en aules d'ordinador i resolució d'exercicis amb anàlisi estadística dels resultats. Podeu consultar les competències bàsiques que l'estudiant ha d'haver assolit en acabar el grau a l'adreça següent: http://estudis.uib.cat/ca/grau/comp_basiques/

Bàsiques

- * Podeu consultar les competències bàsiques que l'estudiant ha d'haver assolit en acabar el grau a l'adreça següent: http://estudis.uib.cat/ca/grau/comp_basiques/

Continguts

Continguts temàtics

Mòdul A. Genètica Humana. (20 hores)

Tema 1. Herència monogènica

Estudis familiars. Patró de transmissió de l'herència autosòmica dominant i recessiva

Tema 2. Herència lligada al sexe



Guia docent

Al cromosoma X dominant i recessiva, herència lligada al cromosoma Y. Herència mitocondrial

Tema 3. Cariotips

Cariotip normal. Principals alteracions cromosòmiques estructurals i numèriques

Tema 4. Herència complexa

Herència complexa (multifactorial). Caràcters amb variabilitat continua. Heretabilitat.

Tema 5. Cerca de gens candidats

Anàlisis GWAs i de CNVs.

Tema 6. Diagnòstic

Estratègies de diagnòstic de les malalties genètiques.

Mòdul B. Bioinformàtica: aplicacions als estudis genètics, evolutius i genòmics. (20 hores)

Tema 1. Bases de dades genètiques

Obtenció automatitzada de seqüències i informació associada.

Tema 2. El paquet bioinformàtic Rentrez

El paquet bioinformàtic Rentrez: instal·lació i exploració inicial.

Tema 3. Búsquedes de seqüències

Construcció de termes i operadors booleans.

Tema 4. Maneig de dades

Maneig de grans volums de dades

Tema 5. Creació de gràfics

Creació de gràfics bàsics a partir de la informació de les bases de dades

Tema 6. Descarrega local de dades bioinformàtiques

Descarrega local de dades bioinformàtiques

Tema 7. Automatització de las búsquedes i descarregues

Automatització de las búsquedes i descarregues

Tema 8. Edició automatitzada de les seqüències descarregades

Edició automatitzada de les seqüències descarregades

Tema 9. Alineament automatitzat de seqüències d'ADN

Alineament automatitzat de seqüències d'ADN

Tema 10. Selecció de models evolutius

Selecció de models evolutius

Tema 11. Matrius de distàncies genètiques

Matrius de distàncies genètiques

Tema 12. Inferència filogenètica

Inferència filogenètica

Mòdul C. Aspectes genètics i evolutius per a la conservació d'espècies

Tema 1. Introducció a la genètica per a la conservació

Biodiversitat. Espècies extintes i en perill d'extinció. Factors genètics en la conservació biològica. Gestió per a la conservació

Tema 2. Genètica evolutiva a poblacions naturals

Diversitat genètica. Caracterització de la diversitat genètica. Mesures de la diversitat genètica. Manteniment de la diversitat genètica



Guia docent

Tema 3. Evolució a poblacions petites

Efectes de la reducció de la mida de la població. Mida efectiva de la població. Deriva genètica, Endogàmia i poblacions fragmentades. Poblacions viables genèticament.

Tema 4. Marcadors moleculars

Aplicacions a la conservació. Incerteses taxonòmiques i definició d'unitats de maneig. Gestió de poblacions salvatges, en captivitat i reintroduccions

Metodologia docent

Per aprovar l'assignatura s'ha de superar amb un 5. Els exàmens corresponents a cada mòdul podran compensar-se a partir de 4. L'avaluació de cada mòdul inclourà l'examen i una part d'avaluació contínua (problemes, resolucions pràctiques i seminaris). Els alumnes que no aprovin a la convocatòria de juny, tindran l'opció de superar l'assignatura a la convocatòria de juliol, amb un examen global, on es mantindrà la ponderació dels apartats.

Activitats de treball presencial (2,4 crèdits, 60 hores)

Modalitat	Nom	Tip. agr.	Descripció	Hores
Classes teòriques	Classes	Grup gran (G)	Exposició de continguts mitjançant presentació o explicació	40
Seminaris i tallers	Resolució de problemes	Grup mitjà (M)	Resolució de problemes i exercicis	7
Seminaris i tallers	Seminaris	Grup mitjà (M)	Exposició de casos pràctics relacionats amb les Illes Balears: Demostrar la capacitat de recerca d'informació i exposició dels resultats	3
Avaluació	Bioinformàtica	Grup gran (G)	Avaluació contínua d'exercicis de bioinformàtica	2
Avaluació	Examen Modul 2	Grup gran (G)	Demostrar la capacitat en la comprensió dels conceptes i en la resolució de casos pràctics	4
Avaluació	Examen Modul 1	Grup gran (G)	Demostrar la capacitat en la comprensió dels conceptes i en la resolució de supòsits del mòdul 1	2
Avaluació	Examen Modul 3	Grup gran (G)	Demostrar la capacitat en la comprensió dels conceptes i en la resolució de casos pràctics	2

A començament del semestre hi haurà a disposició dels estudiants el cronograma de l'assignatura a través de la plataforma UIBdigital. Aquest cronograma inclourà almenys les dates en què es faran les proves d'avaluació contínua i les dates de lliurament dels treballs. A més, el professor o la professora informará els estudiants si el pla de treball de l'assignatura es durà a terme a través del cronograma o per una altra via, inclosa la plataforma Aula digital.

Activitats de treball no presencial (3,6 crèdits, 90 hores)



Guia docent

Modalitat	Nom	Descripció	Hores
Estudi i treball autònom individual	Treball autònom	Temps total de preparació autònoma de la matèria teòrica i dels problemes	90

Riscs específics i mesures de protecció

Les activitats d'aprenentatge d'aquesta assignatura no comporten riscos específics per a la seguretat i salut dels alumnes i, per tant, no cal adoptar mesures de protecció especials.

Avaluació de l'aprenentatge dels estudiants

Hi haurà un examen per cada un dels tres mòduls. El pes de cada examen serà: Mòdul 1 (Genètica humana) 33%; Mòdul 2 (Bioinformàtica) 33%; Mòdul 3 (Genètica de la conservació) 34%. Els exàmens corresponents a cada un dels mòduls podran compensar-se a partir de 4 i per aprovar l'assignatura s'ha de superar amb un 5. Els alumnes que no aprovin a la convocatòria de juny, tindran l'opció de superar l'assignatura a la convocatòria de juliol, que també es faran tres exàmens corresponents a cada un dels mòduls on es mantindrà la ponderació de per cada un dels mòduls.

Frau en elements d'avaluació

D'acord amb l'article 33 del Reglament acadèmic, "amb independència del procediment disciplinari que es pugui seguir contra l'estudiant infractor, la realització demostradorament fraudulenta d'algun dels elements d'avaluació inclosos en guies docents de les assignatures comportarà, a criteri del professor, una menysvaloració en la seva qualificació que pot suposar la qualificació de «suspens 0» a l'avaluació anual de l'assignatura".

Resolució de problemes

Modalitat	Seminaris i tallers
Tècnica	Treballs i projectes (no recuperable)
Descripció	Resolució de problemes i exercicis
Criteris d'avaluació	Es valorarà l'entrega d'exercicis, treballs monogràfics i/o exposició de seminaris

Percentatge de la qualificació final: 10%

Seminaris

Modalitat	Seminaris i tallers
Tècnica	Treballs i projectes (no recuperable)
Descripció	Exposició de casos pràctics relacionats amb les Illes Balears: Demostrar la capacitat de recerca d'informació i exposició dels resultats

Criteris d'avaluació

Percentatge de la qualificació final: 10%

Guia docent

Bioinformàtica

Modalitat	Avaluació
Tècnica	Proves d'execució de tasques reals o simulades (no recuperable)
Descripció	Avaluació contínua d'exercicis de bioinformàtica
Criteris d'avaluació	Es valorarà l'entrega d'exercicis, treballs monogràfics i/o exposició de seminaris

Percentatge de la qualificació final: 10%

Examen Modul 2

Modalitat	Avaluació
Tècnica	Proves de resposta llarga, de desenvolupament (recuperable)
Descripció	Mostrar la capacitat en la comprensió dels conceptes i en la resolució de casos pràctics
Criteris d'avaluació	Es valorarà l'exposició de de la recerca bibliogràfica realitzada als seminaris i en la presentació a classe

Percentatge de la qualificació final: 23% amb qualificació mínima 4.5

Examen Modul 1

Modalitat	Avaluació
Tècnica	Proves de resposta breu (recuperable)
Descripció	Mostrar la capacitat en la comprensió dels conceptes i en la resolució de supòsits del mòdul 1
Criteris d'avaluació	Consisteix en tres examens.El pes de cada examen serà: Modul 1 (Genètica humana) 33%; Modul 2 (Bioinformàtica) 33%; Mòdul 3 (Genètica de la conservació) 34%. Per poder fer la mitjana la nota de cada mòdul haurà de ser superior a 4. La mitjana dels tres mòduls haurà d'igualar o superar la nota de 5,0 per superar l'assignatura.

Percentatge de la qualificació final: 23% amb qualificació mínima 4.5

Examen Modul 3

Modalitat	Avaluació
Tècnica	Proves de resposta breu (recuperable)
Descripció	Mostrar la capacitat en la comprensió dels conceptes i en la resolució de casos pràctics
Criteris d'avaluació	

Percentatge de la qualificació final: 24% amb qualificació mínima 4.5

Recursos, bibliografia i documentació complementària

Bibliografia bàsica

- Mount, D. W. (2001). Bioinformatics. Sequence and Genome analysis. Cold Spring harbor Laboratory Press. ISBN: 7-03-010441-2.
- Frankham, R.; Ballou J.D.; Briscoe D.A. (2002). Introduction to conservation genetics. Cambridge University Press. ISBN: 0- 521-63085- 9
- Jorde L.B., Carey J.C. Bamshad M.J. (2016). Medical Genetics. Elsevier. 5ª Edició. ISBN: 978-0-323-18835-7





Guia docent

Thompson y Thompson (2016). Genética en Medicina. Elsevier. 8ª Edición. ISBN.978-84-458-2642-3

Bibliografia complementària

Attwood, T. K. i Parry-Smith, D. J. (1999). Introduction to bioinformatics. Prentice Hall. ISBN: 0 582 327881.
Swindell, S. R.; Russell Miller, R.; Myers, G. S. A. (1996). Internet for the molecular biologist. Horizon scientific press. ISBN: 1-898486-02-6.

Thompson and Thompson (2007). Genetics in Medicine. Saunders Elsevier. Edition 7. ISBN: 978-1-4160-3080-5

Butler, John M. (2010). Fundamentals of Forensic DNA Typing. Amsterdam: Academic Press/Elsevier. ISBN: 9780123749994

Altres recursos

Veure la pàgina de l'assignatura a UIB digital amb assiduitat per tenir els recursos al dia

