

## **GUÍA DOCENTE DE LA ASIGNATURA**

---

M1347

<b>1. DATOS IDENTIFICATIVOS DE LA ASIGNATURA</b>		
<b>Título/s</b>	<b>Genética y Psiquiatría (Master en Salud Mental)</b>	
<b>Centro</b>	<b>Facultad de Biología, Universidad de Barcelona</b>	
<b>Módulo / materia</b>	<b>Modulo II (Aspectos Fundamentales en la Investigación en salud mental) / Bases de la patología psiquiátrica</b>	
<b>Código y denominación</b>	<b>M1347</b>	<b>Genética y Psiquiatría</b>
<b>Créditos ECTS</b>	<b>4</b>	
<b>Tipo</b>	<b>Optativa</b>	
<b>Curso / Cuatrimestre</b>	<b>1º</b>	<b>1er</b>
<b>Web</b>		
<b>Idioma de impartición</b>	<b>Castellano</b>	
<b>Forma de impartición</b>	on-line	

<b>Departamento</b>		<b>BIOLOGIA EVOLUTIVA, ECOLOGIA Y CIENCIAS AMBIENTALES</b>
<b>Área de conocimiento</b>		<b>ANTROPOLOGIA FÍSICA</b>
<b>Grupo docente</b>		
<b>Profesor responsable</b>	Bárbara Arias	
<b>Número despacho</b>		
<b>E-mail</b>	barbara.arias@ub.edu	
<b>Otros profesores</b>	MAR FATJÓ-VILAS / MARINA MITJANS	

## 2. CONOCIMIENTOS PREVIOS

Recomendable conocimientos básicos de Biología/Genética. Aún así, el primer bloque de la asignatura "Conceptos básicos de genética humana" contendrá un recordatorio de los conceptos esenciales para poder seguir la asignatura.

## 3. COMPETENCIA GENÉRICAS Y ESPECÍFICAS DEL PLAN DE ESTUDIOS TRABAJADAS EN LA ASIGNATURA

### Competencias genéricas

CGA	Tener un conocimiento profundo y amplio de las bases biológicas, genéticas y ambientales de la actividad psíquica normal y patológica
CGE	Ser capaz de desarrollar modelos explicativos e instrumentos de análisis de los problemas propios de la salud mental a partir de la experiencia observable y un análisis crítico.
CGF	Integrar los aspectos básicos y clínicos implicados en el conocimiento de los determinantes de la salud mental
CGG	Ser capaz de plasmar el resultado de su trabajo investigador y/o asistencial en documentos que permitan la difusión, debate y explotación de los resultados del mismo.

### Competencias específicas

CED	Identificar y utilizar las técnicas que permiten el estudio del sustrato neurobiológico del comportamiento, de los procesos patológicos del sistema nervioso y de las estrategias neuroprotectoras
DEE	Conocer y aplicar la metodología de la investigación en salud mental, neurobiología y psiquiatría
CEG	Integrar los aspectos básicos y clínicos implicados en el conocimiento de los determinantes de la salud mental
CEH	Demostrar habilidad en la localización, acceso y revisión crítica de la literatura científica del área de conocimiento.

### Resultados de aprendizaje de la asignatura

	El alumno obtendrá conocimientos específicos en el campo de la genética que le ayudarán a comprender los mecanismos moleculares implicados en el desarrollo de las enfermedades psiquiátricas.
	El alumno conocerá las diferentes metodologías y estrategias utilizadas para el estudio de las bases genéticas de las enfermedades complejas y podrá interpretar correctamente los estudios que actualmente se están llevando a cabo en el campo de la psiquiatría genética.
	El alumno podrá aplicar los conocimientos adquiridos de genética molecular en el diseño de estudios adecuados para investigar la base biológica de las enfermedades mentales.

#### **4. OBJETIVOS DE LA ASIGNATURA**

**Comprender los principios fundamentales de la organización de nuestro genoma y su aplicación en el campo de la investigación de las bases genéticas y biológicas de las enfermedades mentales.**

**Comprender los mecanismos biológicos que intervienen en el desarrollo de las enfermedades mentales: desde la variabilidad genética y epigenética hasta la interacción genético-ambiental.**

**Conocer las principales estrategias metodológicas para el estudio de los mecanismos subyacentes al origen de los trastornos mentales y comparar su utilidad en diferentes tipos de estudios.**

**Proporcionar herramientas críticas que permitan interpretar y discutir los resultados más relevantes publicados en las revistas científicas de la Psiquiatría Biológica.**

<b>5. MODALIDADES ORGANIZATIVAS Y MÉTODOS DOCENTES</b>	
<b>ACTIVIDADES</b>	<b>HORAS DE LA ASIGNATURA</b>
<b>ACTIVIDADES PRESENCIALES (asumiendo 1ECTS=25h)</b>	
<b>Genética y Psiquiatría (4ECTS)</b>	
HORAS DE CLASE (A)	
• Teoría (TE)	30
• Prácticas en Aula (PA)	
• Prácticas de Laboratorio (PL)	
Subtotal horas de clase	
ACTIVIDADES DE SEGUIMIENTO (B)	
• Tutorías (TU)	4
• Evaluación (EV)	6
Subtotal actividades de seguimiento	
<b>Total actividades presenciales (A+B)</b>	<b>40</b>
<b>ACTIVIDADES NO PRESENCIALES</b>	
• Trabajo en grupo (TG)	
• Trabajo autónomo (TA)	60
<b>Total actividades no presenciales</b>	<b>60</b>
<b>HORAS TOTALES</b>	<b>100</b>

6. ORGANIZACIÓN DOCENTE DE LA ASIGNATURA								
CONTENIDOS	Semanas de impartición	TE	PA	PL	TU	EV	TG	TA
<b>BLOQUE TEMÁTICO 1: CONCEPTOS BASICOS DE GENÉTICA HUMANA</b>					X			
<b>TEMA 1: Introducción. De la célula a nuestro genoma.</b> Evolución de la vida y la reproducción sexual. Material genético: estructura y organización del ADN. Los cromosomas y el cariotipo humano. El ciclo de la célula: mitosis y meiosis. Diferencias fundamentales entre ambas. Recombinación durante la meiosis e implicaciones		x				X		
<b>TEMA 2: El genoma humano: ADN, estructura, organización y funciones.</b> Organización del genoma. Estructura y replicación del ADN. Estructura y función de los genes. El flujo de la información genética del ADN a la proteína: transcripción y traducción. Fundamentos de la expresión génica y su regulación: del genotipo al fenotipo.		x				X		
<b>BLOQUE TEMÁTICO 2: VARIABILIDAD GENÉTICA Y TÉCNICAS BÁSICAS PARA SU ESTUDIO.</b>					X			
<b>TEMA 3: Variación Genética (I).</b> Sentido evolutivo de la variación genética. Principales mecanismos generadores de variabilidad genética: recombinación y mutagénesis. Variabilidad cromosómica. Polimorfismos de ADN: polimorfismos puntuales (SNPs e Ins/Del) y de estructura repetitiva (microsatélites y minisatélites). Variantes estructurales submicroscópicas (CNVs). Del genotipo al haplotipo.		x				X		
<b>TEMA 4: Introducción a las metodologías para el análisis de la variación genética</b> Breve introducción a las técnicas de detección y análisis de variabilidad genética. Diagnóstico por cariotipo (citogenética clásica y molecular). Análisis de la variabilidad de secuencia: la reacción en cadena de la polimerasa (PCR) convencional y cuantitativa o a tiempo real (TaqMan). Técnicas y sistemas de análisis genómico masivo: diseño de matrices o <i>microarrays</i> .		x				X		
<b>BLOQUE TEMÁTICO 3: ESTRATEGIAS PARA LA INVESTIGACIÓN GENÉTICA EN SALUD MENTAL</b>					X			
<b>TEMA 5: La transmisión de los caracteres hereditarios.</b> Caracteres simples y complejos. Modelos de herencia mendeliana. Clasificación de las enfermedades genéticas: cromosómicas, monogénicas y genéticamente complejas. Complicaciones y modificaciones del patrón		x				X		

mendeliano clásico (codominancia, poligenia, pleiotropía, epistasis y fenocopias). Acceso a bases de datos públicas sobre enfermedades con componente genético (OMIM).								
<b>TEMA 6: ¿Cómo identificar el componente hereditario de una enfermedad?</b> Estudios de familia, de adopción y de gemelos. Concepto de heredabilidad. Epidemiología genética. Introducción a los principales diseños de utilidad en investigación en psiquiatría.		x				X		
<b>TEMA 7: Identificación de genes responsables de enfermedades monogénicas y genéticamente complejas.</b> Estudios de ligamiento. Definición, tipos y propiedades. Ejemplos. Estudios de asociación genética. Concepto de gen candidato. Estudios caso-control y estudios de asociación basados en familias. El <i>Transmission-Disequilibrium Tests</i> (TDT) y otros tests basados en familias. Ejemplos		x				X		
<b>TEMA 8: Los estudios de asociación de genoma completo (GWAS).</b> Diseño y análisis de los estudios de asociación de genoma completo (Genome Wide Association Studies, GWAS). Resultados recientes de GWAS en enfermedad mental. Limitaciones y retos de los GWAS: el problema del <i>multiple testing</i> y su corrección estadística, replicación de resultados, sesgo de publicación y el misterio de la heredabilidad perdida. Nuevas aproximaciones a los GWAS: <i>pathway analyses</i> .		x				X		
<b>TEMA 9: Fenotipos intermedios y endofenotipos de utilidad en la investigación genética en psiquiatría</b> Heterogeneidad y complejidad de los trastornos mentales. Concepto de fenotipo intermedio y de endofenotipo. Criterios para la identificación de endofenotipos útiles en salud mental. Diferentes endofenotipos en estudios genéticos de enfermedades mentales. Ejemplos		x				X		
<b>TEMA 10: Estudios de interacción gen-ambiente.</b> Factores ambientales de riesgo: del neurodesarrollo a la vida adulta. Integración del ambiente en los estudios genéticos. Correlación gen-ambiente. Interacción gen-ambiente. Diseños y estudios de interacción genético-ambiental en trastornos mentales. La utilización del ambiente en los estudios de asociación de genoma completo (GEWIS)		x				X		
<b>TEMA 11: Introducción a la Epigenética.</b> Influencia del ambiente sobre el genoma: concepto de epigenética. Principales mecanismos epigenéticos: metilación y acetilación. Relevancia de los diseños basados en gemelos. Estudios epigenéticos en enfermedad mental. Retos y limitaciones.		x				X		

<p><b>Tema 12: Estado actual de la investigación genética en psiquiatría: reflexiones de futuro.</b> Aplicaciones genómicas en la predicción del diagnóstico y de la respuesta al tratamiento: es posible una medicina personalizada en psiquiatría? Neurobiología de las funciones mentales, su investigación básica y la comprensión de las bases genéticas de los trastornos psiquiátricos: hacia una futura investigación traslacional.</p>								
<p><b>TOTAL DE HORAS</b></p>								

Esta organización tiene carácter orientativo.



7. MÉTODOS DE EVALUACIÓN	
<b>Breve descripción *</b>	
<p>Los contenidos de este curso se impartirán en sesiones y actividades no presenciales. La documentación general y específica del curso estará a disposición del alumno via Moodle, junto con un calendario recomendado para la adquisición de los conceptos del curso que irá acompañado de actividades periódicas (foros de discusión, trabajos individuales y lecturas recomendadas).</p> <p>En esta metodología no-presencial la documentación y actividades suministradas a través de la página web. El docente actúa como gestor de la información y como impulsor de la participación del alumno mediante actividades y preguntas para favorecer su aprendizaje activo y comprensivo. Todo ello encaminado a la capacitación para la aplicación de conocimientos y la toma de decisiones. Las actividades propuestas, la realización de los tests y la participación en los foros constituirán la evaluación de la asignatura. En las actividades se englobarán un conjunto de conceptos referidos a temas concretos que deberán ser resueltos con éxito por parte de los alumnos.</p>	
<b>Tipología*</b>	Trabajos escritos, cuestionarios y participación en la asignatura
<b>Actividad de evaluación final*</b>	<b>NO</b>
<b>Peso porcentual de la actividad en la valoración final de la asignatura*</b>	
<b>Calificación mínima a obtener, en su caso, para poder superar la asignatura</b>	<b>5</b>
<b>Actividad recuperable*</b>	<input checked="" type="checkbox"/>
<b>Condiciones de la recuperación</b>	<b>Haber presentado todas las actividades</b>
<b>Duración estimada de la actividad</b>	-
<b>Fecha estimada de realización*</b>	-
<b>Observaciones</b>	
<b>Evaluación de la asignatura:</b> - Resolución de cuestionarios (15%) - Participación Foros (10%) - Resolución de 3 actividades escritas (75%)(25% cada actividad)	
<b>Condiciones de evaluación para los estudiantes a tiempo parcial</b>	

\* Campos obligatorios.

## 8. BIBLIOGRAFÍA

### BIBLIOGRAFÍA BÁSICA

- Human Molecular Genetics. T Strachan A Read, 4th Edition. Wiley-Liss, 2010.
- Psychiatric Genetics and Genomics. P McGuffin, M J Owen, I I Gottesman. Oxford Medical Publications, 2002.
- Psychiatric Genetics: Methods and Reviews. Marion Leboyer, Frank Bellivier. Humana Press Inc., 2003.
- Behavioural genetics. Plomin R, DeFries JC, McClearn GE, McGuffin P, 5<sup>th</sup> edition. Worth Publishers, 2008.
- Epidemiology, biostatistics and preventive medicine. Jekel JF, Katz DL, Elmore JG, Wild, DMG, 3rd edition. Saunders Elsevier 2007.

### BIBLIOGRAFÍA COMPLEMENTARIA

Biología. Freeman S, 3<sup>a</sup> edición. Madrid: Pearson Educación, 2009.

## 9. SOFTWARE

PROGRAMA/APLICACIÓN	CENTRO/PLANTA/SALA/HORARIO			

## 10. COMPETENCIAS LINGÜÍSTICAS EN INGLÉS

### Competencias lingüísticas en inglés

Comprensión escrita	<input checked="" type="checkbox"/>
Comprensión oral	<input type="checkbox"/>
Expresión escrita	<input checked="" type="checkbox"/>
Expresión oral	<input type="checkbox"/>
Asignatura íntegramente escrita en inglés	<input type="checkbox"/>

Observaciones	
---------------	--