



BIOLOGIA DEL DESENVOLUPAMENT I TERATOGENÈIA

Grau de Ciències Biomèdiques



1. Dades de l'assignatura

Nom de l'assignatura **BIOLOGIA DEL DESENVOLUPAMENT I TERATOGENÈIA**

Codi 101890

Crèdits ECTS 6

Curs i període en el que s'imparteix Segon curs, segon semestre

Horari Consultar a: <http://www.uab.cat/biociencies>

Lloc on s'imparteix Facultat de Biociències – Facultat de Medicina (l'aula apareixerà als horaris)

Llengües Català, castellà, anglès

Professor/a de contacte

Nom professor/a **JOSEP NEBOT CEGARRA**

Departament Ciències Morfològiques- Unitat d'Anatomia i d'Embriologia Humana

Universitat/Institució UAB

Despatx M6-104

Telèfon 935811073

e-mail Josep.Nebot@uab.cat

Horari d'atenció A convenir



2. Equip docent

Nom professor/a	PERE JORDI FÀBREGAS BATLLE
Departament	Ciències Morfològiques- Unitat d'Anatomia i d'Embriologia Humana
Universitat/Institució	UAB
Despatx	M6-113
Telèfon	935811026
e-mail	perejordi.fabregas@uab.cat
Horari de tutories	A convenir
Nom professor/a	ROSA MIRÓ AMETLLER
Departament	Biologia cel·lular, Fisiologia i Immunologia- Unitat de Biologia cel·lular i Genètica Mèdica
Universitat/Institució	UAB
Despatx	M3-338
Telèfon	935811273
e-mail	Rosa.Miro@uab.cat
Horari de tutories	A convenir



Nom professor/a	JOSEP NEBOT CEGARRA
Departament	Ciències Morfològiques- Unitat d'Anatomia i d'Embriologia Humana
Universitat/Institució	UAB
Despatx	M6-104
Telèfon	935811073
e-mail	Josep.Nebot@uab.cat
Horari de tutories	a convenir
Nom professor/a	IMMACULADA PONSA ARJONA
Departament	Biologia cel·lular, Fisiologia i Immunologia- Unitat de Biologia cel·lular i Genètica Mèdica
Universitat/Institució	UAB
Despatx	M3-339
Telèfon	935811724
e-mail	Imma.Ponsa@uab.cat
Horari de tutories	A convenir



3.- Prerequisits

És molt aconsellable que l'alumnat conegui els continguts d'embriologia de les assignatures d'Anatomia Humana, així com les bases de biologia cel·lular i de genètica pròpies de les assignatures Genètica, Biologia Cel·lular, Biologia Molecular de la Cèl·lula i Genètica humana. La docència d'un considerable nombre de temes de Biologia del desenvolupament i Teratogènia està organitzada partint de la base que l'alumnat ha d'haver après una sèrie de preconceptes en les esmentades assignatures.

D'altra banda, en unes disciplines científiques com la Biologia del desenvolupament i la Teratogènia on moltes de les fonts d'informació, o com a mínim les més actualitzades, estan en anglès, és recomanable que els estudiants tinguin uns coneixements bàsics d'aquest idioma.

4.- Contextualització i objectius formatius de l'assignatura

L'assignatura Biologia del desenvolupament i Teratogènia és una assignatura obligatòria de 6 ECTS on es desenvolupen activitats docents que pretenen que els alumnes coneguin, compreguin i aprenguin:

1. les bases genètiques, cel·lulars i embriològiques del desenvolupament normal i anòmal,
2. els processos i mecanismes del desenvolupament normal dels òrgans i sistemes del cos humà, a un nivell més aprofundit i específic que l'assolit en altres assignatures dels dos primers cursos (veure apartat 3. Prerequisits),
3. els processos i mecanismes implicats en la gènesi de les malformacions congènites (teratogènia)
4. les bases de l'embriologia experimental i els principals models experimentals.

D'altra banda, l'assignatura Biologia del desenvolupament i Teratogènia es complementa amb una formació pràctica al laboratori en l'assignatura Laboratori 2 i està relacionada amb les assignatures Genètica Mèdica (tercer curs) i Genètica i Reproducció (optativa).



5.- Competències i resultats d'aprenentatge de l'assignatura

Competència

CE3. Demostrar que coneix i comprèn conceptual i experimentalment les bases moleculars i cel·lulars rellevants en patologies humanes i animals.

Resultats d'aprenentatge

CE3.22. Identificar les bases genètiques del desenvolupament humà

CE3.23. Distingir els principals processos morfogènètics i la seva cronologia i comprendre el significat dels seus possibles alteracions

CE3.24. Identificar les bases genètiques de les principals malalties amb base o component genètic

CE3.25. Relacionar la disfunció genètica amb el fenotip patològic

CE3.29. Identificar les variants i les anomalies cromosòmiques, comprendre els mecanismes que les originen i saber determinar el risc de transmissió a la descendència

Competència

CE4. Demostrar que comprèn les bases i els elements aplicables al desenvolupament i validació de tècniques diagnòstiques i terapèutiques.

Resultats d'aprenentatge

CE4.20. Contrastar les tècniques i mètodes que permeten el diagnòstic genètic

CE4.21. Reconèixer les anomalies dels cromosomes humans i avaluar les seves conseqüències

CE4.22. Interpretar genèticament el diagnòstic, pronòstic, prevenció i teràpia de les patologies genètiques més freqüents en la població humana

CE4.26. Interpretar publicacions científiques, resoldre problemes i casos exemple l'àmbit de la citogenètica



Competència	CE5. Demostrar que coneix els conceptes i el llenguatge de les ciències biomèdiques al nivell requerit per a l'adequat seguiment de la literatura biomèdica.
Resultats d'aprenentatge	CE5.10. Utilitzar correctament la terminologia genètica i embriològica emprada en llibres de text i consulta
Competència	CE7. Planificar i implementar pràcticament experiments i procediments d'anàlisi de laboratori en el camp de la biomedicina .
Resultats d'aprenentatge	CE7.5. Comprendre les principals tècniques experimentals en embriologia i teratologia i la seva utilitat en recerca bàsica i aplicada CE7.6. Dissenyar metodologies per a l'estudi experimental de malalties genètiques
Competència	CE8. Llegir i criticar articles científics originals i de revisió en el camp de la biomedicina, i ser capaç d'avaluar i triar les descripcions metodològiques adequades per al treball de laboratori biomèdic.
Resultats d'aprenentatge	CE8.10. Comprendre textos científics sobre genètica i desenvolupament i elaborar treballs de revisió
Competència	CT1. Treballar com a part d'un grup juntament amb altres professionals, comprendre els seus punts de vista i cooperar de manera constructiva
Competència	CT2. Comunicar i aplicar els coneixements en el debat públic i cultural.
Competència	CT3. Identificar i comprendre els continus avenços i reptes en la investigació
Competència	CT4. Desenvolupar habilitats d'autoaprenentatge i motivació per continuar la seva formació a nivell de postgrau
Competència	CT5. Actuar respectant els aspectes ètics i legals de la investigació i de les activitats professionals



Competència	CT6. Desenvolupar coneixement científic, pensament crític i creativitat
Competència	CG1. Desenvolupar un pensament i un raonament crític i saber comunicar de manera efectiva, tant en les llengües pròpies com en una tercera llengua.
Competència	CG2. Desenvolupar estratègies d'aprenentatge autònom
Competència	CG3. Respectar la diversitat i pluralitat d'idees, persones i situacions
Competència	CG4. Generar propostes innovadores i competitives en la investigació i en l'activitat professional

6.- Continguts de l'assignatura

BLOC 1.- ASPECTES GENERALS DE LA BIOLOGIA DEL DESENVOLUPAMENT I TERATOGENIA:

- 1) Conceptes, història i àmbits científico-professionals d'aplicació
- 2) Desenvolupament normal en l'humà:
 - a) Preparació per a la gestació:
 - i) Gametogènesi
 - ii) Preparació de l'aparell genital femení per a la gestació
 - iii) Transport del gàmetes i fecundació
 - b) Desenvolupament prenatal: Períodes embrionari i fetal humà:
 - i) Segmentació del zigot: propietats del desenvolupament durant la segmentació
 - ii) Transport i Implantació del blastocist. Embaràs ectòpic
 - iii) Formació del disc embrionari bilaminar, dels sacs amniòtic, vitel·li i coriònic, del mesoderma extraembrionari i del cori
 - iv) Gastrulació: formació del disc embrionari trilaminar. Derivats dels fulls germinals.
 - v) Organogènesi embrionària
 - vi) Període fetal.
 - vii) Estimació del grau de desenvolupament i de l'edat gestacional.
 - c) Desenvolupament postnatal: lactància, infantessa, adolescència i edat adulta inicial.
 - d) Desenvolupament de la placenta i de les membranes annexes fetals



- e) Biologia cel·lular i genètica del desenvolupament:
 - i) Diferenciació cel·lular i control de l'expressió gènica
 - ii) Proliferació i mort cel·lular
 - iii) Adhesió cel·lular i Morfogènesi
 - iv) Gens de control del desenvolupament embrionari. Famílies de gens
 - v) Gens HOX i gens amb Homeobox. Funcions normals i patologies associades
 - vi) Factors de creixement i patologies associades
 - vii) Família WNT i BMP. Patologies associades
 - viii) Gens Hedgehog. Patologies associades
 - ix) Control genètic del patró de formació
 - (1) Establiment del pla corporal de l'embrió
 - (2) Neurulació. Especificació anterior-posterior i dorsal-ventral del tub neural
 - (3) Somitogènesi. Rellotge de segmentació
 - (4) Diferenciació cèl·lules musculars
 - f) Embriologia de les gestacions múltiples i patologies congènites associades.
- 3) Desenvolupament anòmal en l'humà:
- a) Concepte de malformació i d'anomalia congènita. Incidència i repercussions sanitàries.
 - b) Malformacions congènites: classificació:
 - i) Segons gravetat: malformació major i menor
 - ii) Segons patogènia: deformació; disrupció; malformació i displàsia
 - iii) Segons presentació clínica. Malformacions simples. Malformacions múltiples: síndrome; associació; seqüència i defecte de camp.
 - c) Teratogènia:
 - i) Factors i agents teratogènics.
 - (1) Factors genètics: Microduplicacions i microdeleccions cromosòmiques. Epigenètica i alteracions del desenvolupament.
 - (2) Factors ambientals: Principis bàsics en la teratogènia. Patogènia de les malformacions congènites.
 - (3) Herència multifactorial
 - ii) Epidemiologia de les malformacions congènites
- 4) Embriologia experimental:
- a) Principis d'embriologia experimental
 - b) Tècniques d'estudi.
- 5) Embriologia comparada:
- a) Principis d'embriologia comparada:
 - b) Models animals experimentals



BLOC 2.- BASES MOLECULARS, CEL·LULARS, TISSULARS, GENÈTIQUES I EMBRIOLOÒGIQUES DEL DESENVOLUPAMENT NORMAL I DE LES MALFORMACIONS CONGÈNITES DELS APARELLS I SISTEMES EN L'HUMÀ.

- 1) Desenvolupament normal i anòmal dels integuments
- 2) Desenvolupament normal i anòmal del tronc: elements parietals i cavitats
- 3) Desenvolupament normal i anòmal dels membres
- 4) Desenvolupament normal i anòmal de l'aparell branquial, dels òrgans branquiògens i del massís craniofacial
- 5) Desenvolupament normal i anòmal del sistema nerviós i de la cresta neural i dels òrgans endocrins relacionats
- 6) Desenvolupament normal i anòmal de l'aparell circulatori i de les cèl·lules sanguínies
- 7) Desenvolupament normal i anòmal dels aparells digestiu i respiratori i dels òrgans endocrins relacionats
- 8) Desenvolupament normal i anòmal dels aparells urinari i genital i dels òrgans endocrins relacionats
- 9) Síndromes cromosòmiques

7.- Metodologia docent i activitats formatives

Classes de teoria: Estan programades perquè l'alumnat adquireixi els coneixements científics relacionats amb els Aspectes generals del desenvolupament normal en l'espècie humana i, de forma més específica, amb les bases moleculars, tissulars, genètiques i embriològiques del desenvolupament normal i de les malformacions congènites dels aparells i sistemes en l'humà.

Pràctiques d'aula: Estan programades perquè l'alumnat assoleixi competències en els Aspectes generals del desenvolupament anòmal en l'espècie humana i també en l'Embriologia experimental i la comparada. A més hi haurà pràctiques d'aula dedicades a l'anàlisi crítica d'articles científics relacionats amb l'assignatura.

Classes virtuals: Alguns aspectes dels apartats tractats en les classes teòriques i en les pràctiques d'aula, han de ser estudiats per l'alumnat a partir del material docent aportat a través del campus virtual de la UAB.

Treball en equip sobre l'anàlisi crítica d'un article científic relacionat amb l'assignatura: Equips de treball formats per tres o quatre persones, han de fer l'anàlisi crítica d'articles científics relacionats amb la Biologia del desenvolupament i/o la Teratogènia i elaborar un informe.

En qualsevol de les activitats formatives esmentades l'alumnat rebrà orientació per dur a terme l'aprenentatge autònom que ha de completar essencialment la seva formació.



TIPUS D'ACTIVITAT	ACTIVITAT	HORES	RESULTATS D'APRENENTATGE
Dirigides (32%)	Classes teòriques	36	CE3.22, CE3.23, CE3.24, CE3.25, CE3.29, CE4.20, CE4.21, CE4.22, CE5.10.
	Pràctiques d'aula	12	CE4.20, CE4.21, CE4.22, CE4.26, CE7.5. CE7.6, CE8.10
Supervisades (10%)	Classes virtuals	10	CE3.22, CE3.23, CE3.24, CE3.25, CE3.29, CE4.20, CE4.21, CE4.22, CE4.26, CE5.10, CE7.5, CE7.6, CE8.10
	Tutories	5	CE3.22, CE3.23, CE3.24, CE3.25, CE3.29, CE4.20, CE4.21, CE4.22, CE4.26, CE5.10, CE7.5, CE7.6, CE8.10
Autònomes (58%)	Preparació de treballs	15	CE4.20, CE4.21, CE4.22, CE4.26, CE7.5. CE7.6, CE8.10
	Cerca de documentació	5	CE4.26, CE5.10
	Lectura de texts	10	CE4.26, CE5.10
	Estudi	52	CE3.22, CE3.23, CE3.24, CE3.25, CE3.29, CE4.20, CE4.21, CE4.22, CE4.26, CE5.10, CE7.5, CE7.6, CE8.10
	Avaluació	5	CE3.22, CE3.23, CE3.24, CE3.25, CE3.29, CE4.20, CE4.21, CE4.22, CE4.26, CE5.10, CE7.5, CE7.6, CE8.10



8.- Avaluació

Avaluació continuada: Periòdicament i durant el començament d'una classe teòrica, l'alumnat ha de respondre un qüestionari i/o exercicis relacionats amb la docència impartida fins aquell moment. El valor de la nota mitjana obtinguda en tots els exercicis representarà el 25% de la nota final. Les proves no realitzades seran puntuades amb 0 punts cadascuna, excepte la primera absència que no es comptarà en el càlcul del promig.

Avaluació del treball en equip sobre l'anàlisi crítica d'un article científic relacionat amb l'assignatura: L'avaluació de la capacitat d'anàlisi científica es farà sobre l'informe que facin d'un article científic en equip, la qual cosa representarà un 15% de la nota final. En l'avaluació del treball es tindrà en compte tant la redacció de l'informe com la presentació i defensa pública del mateix. L'elaboració del treball es obligatòria per tots els membres de l'equip així com la presentació i defensa pública. Aquells o aquelles alumnes que no participin de forma significativa en la realització del treball, seran puntuats amb 0 punts. La no assistència d'un component de l'equip a la presentació i defensa del treball li serà penalitzada amb la meitat de la nota assolida per l'equip.

Avaluacions parcials: Hi ha programades dues proves, cadascuna de les quals inclourà la totalitat dels continguts cursats en cada meitat del semestre. La nota de cada prova representarà el 30% de la nota de l'assignatura i consistirà en un examen tipus test de 40 preguntes amb cinc opcions i una vàlida (penalització de 0,25 punts per cada resposta incorrecte).

Aquell alumnat que no s'hagi presentat a alguna de les avaluacions parcials o hagi obtingut en elles una nota <5 , podrà fer l'**examen de recuperació** de les parts pendents d'aprovació, mantenint-se el mateix format i ponderació.

Nota de suficiència: Serà necessari obtenir una nota $\geq 4,0$ en cada avaluació parcial per poder fer la suma ponderada de les notes dels conceptes d'avaluació de l'assignatura (avaluació continuada, avaluació del treball en equip i avaluacions parcials). La suficiència en l'assignatura s'obtindrà amb una nota ponderada ≥ 5 (escala 0-10).

No presentat: L'alumne o l'alumna serà considerat no presentat quan el número d'activitats d'avaluació realitzades sigui inferior al 50% de les programades per l'assignatura.



ACTIVITATS D'AVALUACIÓ	HORES	RESULTATS D'APRENTATGE
Avaluacions parcials	3	CE3.22, CE3.23, CE3.24, CE3.25, CE3.29, CE4.20, CE4.21, CE4.22, CE4.23, CE4.25, CE5.10, CE7.5, CE7.6, CE8.10
Avaluació continuada	1	CE4.20, CE4.21, CE4.22, CE4.26, CE4.27, CE4.28, CE4.29, CE7.5
Avaluació del treball en equip	1	CE7.6, CE8.10

9- Bibliografia i enllaços web

BÀSICA:

- ALBERTS et al. (2008). Molecular Biology of the Cell. 5ª edició. Garland Science (London)
- CARLSON BM (2009) Embriología Humana y Biología del Desarrollo. 4ª edició. Ed. Elsevier (Madrid)
- MOORE KL, PERSAUD TVN (2008) Embriología Clínica. 8ª edició. Ed. Elsevier Saunders (Barcelona)
- ROHEN JW, LÜTJEN-DRECOLL E (2008) Embriología funcional: una perspectiva desde la biología del desarrollo. 3ª edició. Ed. Médica Panamericana (Buenos Aires)
- SADLER TW (2010) Embriología médica de Langman 11ª edició. Ed. Lippincott Williams & Wilkins (Barcelona)

CONSULTA:

- YOUNG ID, MUELLER, RF (2009). EMERY'S Elementos de Genética Médica .13ª edició. Ed. Elsevier.
- ENGLAND MA (1999) Gran Atlas de la Vida antes de nacer. Oceano Grupo Ed. (Barcelona).
- GRATACOS E, GÓMEZ R, NICOLAIDES K, ROMERO, R, CABERO L (2007) Medicina fetal. Ed. Médica Panamericana (Buenos Aires).
- GILBERT SF. (2005) Biología del desarrollo. 7ª edición. Ed. Médica Panamericana (Buenos Aires).
- JORDE L (2005). Genética Médica. 3ª edició. Ed. Elsevier (Madrid)
- NUSSBAUM R.L., McINNES R.R., WILLIARD H.F. (2008) Thompson & Thompson genética en medicina. 7ª edició. Ed. Elsevier-Masson (Barcelona)
- WOLPERT, I. (1998) Principles of Development. Current Biology.LTD/ Oxford University Press (London-Oxford).

WEB:

- Web de l'assignatura en el campus virtual de la UAB: <https://cv.uab.es/>



10.- Programació de l'assignatura

L'assignatura disposa d'un web en el campus virtual de la UAB (<https://cv.uab.es/>), on es pot consultar la programació de les activitats d'aprenentatge i dels lliuraments de treballs