

Casos Exemple en Citogenètica i Biologia de la Reproducció

2014/2015

Codi: 42947

Crèdits: 6

Titulació	Tipus	Curs	Semestre
4313782 Citogenètica i Biologia de la Reproducció	OB	0	2

Professor de contacte

Nom: Francesca Vidal Domínguez

Correu electrònic: Francesca.Vidal@uab.cat

Utilització de llengües

Llengua vehicular majoritària: català (cat)

Grup íntegre en anglès: No

Grup íntegre en català: Sí

Grup íntegre en espanyol: No

Equip docent

Rosa Miró Ametller

Joan Francesc Barquinero Estruch

Vicenç Català Cahís

Equip docent extern a la UAB

David Amorós

Elisabet Clua

Emma Triviño

Ester Gean

Francesc Solé

M. Carme Pons

Maider Ripero

Marga Esbert

Marina Dalmases

Mark Grossmann

Marta Moragas

Marta Salido

Mònica Parriego

Rafel Buscà

Silvia Fernández

Silvia Mateo

Susana Egozcue

Prerequisits

No hi ha prerequisits específics per cursar l'assignatura.

No obstant això, per assegurar el correcte seguiment dels casos pràctics, es recomana que l'alumne tingui assimilats els coneixements impartits en les assignatures teòriques i pràctiques impartides prèviament en el Màster.

Així mateix, es recomana que els estudiants tinguin coneixement de l'idioma anglès ja que és habitual utilitzar fonts d'informació i bibliografia recomanada en aquest idioma.

Objectius

Oferir una interacció directa amb professionals del àmbit, apropar els estudiants a la realitat professional i facilitar la seva incorporació a l'àmbit laboral i a la investigació.

Competències

- Aplicar el mètode científic i el raonament crític en la resolució de problemes
- Aplicar els coneixements teòrics a la pràctica tant en un entorn de recerca com en els àmbits clínic i assistencial.
- Demostrar capacitat de treballar en equip i d'interaccionar amb professionals d'altres especialitats
- Dissenyar experiments, analitzar dades i interpretar-ne els resultats
- Fer servir la capacitat creativa, organitzativa i analítica en la presa de decisions
- Identificar els dilemes ètics i aplicar la legislació vigent en l'àrea de coneixement del màster.
- Interpretar, resoldre i presentar casos clínics o resultats científics en l'àmbit del màster.
- Organitzar i gestionar laboratoris d'investigació i laboratoris clínics en l'àrea de coneixement del màster.
- Que els estudiants siguin capaços d'integrar coneixements i enfrontar-se a la complexitat de formular judicis a partir d'una informació que, tot i ser incompleta o limitada, inclogui reflexions sobre les responsabilitats socials i ètiques vinculades a l'aplicació dels seus coneixements i judicis
- Que els estudiants sàpiguin aplicar els coneixements adquirits i la seva capacitat de resolució de problemes en entorns nous o poc coneguts dins de contextos més amplis (o multidisciplinaris) relacionats amb la seva àrea d'estudi.
- Que els estudiants sàpiguin comunicar les seves conclusions, així com els coneixements i les raons últimes que les fonamenten, a públics especialitzats i no especialitzats d'una manera clara i sense ambigüitats
- Que els estudiants tinguin les habilitats d'aprenentatge que els permetin continuar estudiant, en gran manera, amb treball autònom i autodirigit
- Tenir coneixements que aportin la base o l'oportunitat de ser originals en el desenvolupament o l'aplicació d'idees, sovint en un context de recerca
- Utilitzar i gestionar informació bibliogràfica o recursos informàtics en l'àmbit del màster, en les llengües pròpies i en anglès.

Resultats d'aprenentatge

1. Aplicar el mètode científic i el raonament crític en la resolució de problemes
2. Aplicar els coneixements teòrics a la pràctica tant en un entorn de recerca com en els àmbits clínic i assistencial.
3. Aplicar la legislació vigent a la pràctica clínica en els àmbits de citogenètica i biologia de la reproducció.
4. Aplicar la legislació vigent en la gestió dels laboratoris.
5. Aplicar la legislació vigent en l'àmbit del consell genètic.
6. Avaluar el risc de descendència afectada en individus portadors i assessorar en el consell genètic reproductiu.
7. Avaluar el risc de recurrència d'alteracions cromosòmiques o moleculars i assessorar en el consell genètic.
8. Demostrar capacitat de treballar en equip i d'interaccionar amb professionals d'altres especialitats
9. Dissenyar experiments, analitzar dades i interpretar-ne els resultats
10. Fer servir la capacitat creativa, organitzativa i analítica en la presa de decisions
11. Identificar els dilemes ètics associats a la pràctica clínica en citogenètica i biologia de la reproducció.

12. Identificar i diagnosticar alteracions cromosòmiques i moleculars implicades en patologies humanes.
13. Identificar i diagnosticar anomalies genètiques implicades en l'esterilitat / infertilitat humana.
14. Identificar i resoldre problemes relacionats amb condicions de seguretat i infraestructures específiques dels laboratoris.
15. Que els estudiants siguin capaços d'integrar coneixements i enfrontar-se a la complexitat de formular judicis a partir d'una informació que, tot i ser incompleta o limitada, inclogui reflexions sobre les responsabilitats socials i ètiques vinculades a l'aplicació dels seus coneixements i judicis
16. Que els estudiants sàpiguin aplicar els coneixements adquirits i la seva capacitat de resolució de problemes en entorns nous o poc coneguts dins de contextos més amplis (o multidisciplinaris) relacionats amb la seva àrea d'estudi.
17. Que els estudiants sàpiguin comunicar les seves conclusions, així com els coneixements i les raons últimes que les fonamenten, a públics especialitzats i no especialitzats d'una manera clara i sense ambigüitats
18. Que els estudiants tinguin les habilitats d'aprenentatge que els permetin continuar estudiant, en gran manera, amb treball autònom a autodirigit
19. Tenir coneixements que aportin la base o l'oportunitat de ser originals en el desenvolupament o l'aplicació d'idees, sovint en un context de recerca
20. Utilitzar i gestionar informació bibliogràfica o recursos informàtics en l'àmbit del màster, en les llengües pròpies i en anglès.
21. Valorar el factor pronòstic per a determinats càncers, en funció de les alteracions genètiques diagnosticades, i assessorar en el consell genètic.

Continguts

Assignatura impartida per professionals de centres de recerca, centres de reproducció assistida i laboratoris de diagnòstic genètic nacionals i internacionals

El temari es desenvoluparà en forma de casos clínics seleccionats pels professors participants.

El coordinador del mòdul supervisarà la idoneïtat dels casos proposats.

Tema 1: Casos exemple en citogenètica

S'estudiaran casos pràctics de diagnòstic genètic prenatal, postnatal, citogenètica constitucional i càncer. Es tractaran les metodologies diagnòstiques més adequades per a cada cas, la integració i interpretació dels resultats i el maneig de decisions.

Els casos inclouran: diagnòstic prenatal d'aneuploidies, diagnòstic prenatal de malalties monogèniques, anomalies cromosòmiques estructurals, variants cromosòmiques, trastorns originats per delecions i càncer hematològic.

Tema 2: Casos exemple en biologia de la reproducció

S'estudiaran casos pràctics de diagnòstic genètic de la infertilitat femenina i masculina, tractaments de reproducció assistida, donació de gàmetes i preembrions, criopreservació de gàmetes i preembrions i diagnòstic genètic preimplantacional. Es tractaran les metodologies diagnòstiques més adequades, s'establiran hipòtesis en funció dels resultats i es discutiran les intervencions més indicades en cada cas.

Els casos inclouran: aplicació de tècniques de reproducció assistida en factors femenins, aplicació de tècniques de reproducció assistida en factors masculins, síndrome hiperestimulació ovàrica (SHO), avortament de repetició, seguiment del cultiu embrionari in vitro mitjançant paràmetres morfocinètics, diagnòstic genètic preimplantacional d'anomalies cromosòmiques i diagnòstic genètic preimplantacional de malalties monogèniques.

Metodologia

Resolució de casos clínics presentats per professionals.

Preparació i presentació de casos i supòsits per part dels alumnes.

Seminaris.

Debat.
Estudi autònom.

Activitats formatives

Títol	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
Tipus: Dirigides			
Classes de resolució de casos clínics.	45	1,8	
Tipus: Supervisades			
Presentació de casos i supòsits per part dels alumnes. Seminaris. Debats	30	1,2	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14, 15, 16, 17, 18, 19, 20, 21
Tipus: Autònomes			
Preparació i presentació de casos i supòsits. Preparació seminaris i debats	60	2,4	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14, 15, 16, 17, 18, 19, 20, 21

Avaluació

Proves escrites

Elaboració d'informes.

Presentació de casos i supòsits

Assistència i participació activa a les sessions

Tenint en compte que l'assistència a les sessions és obligatòria, s'aplicarà la següent correcció per determinar la nota final de l'assignatura:

100-85% d'assistència: La qualificació final serà el 100% de la puntuació obtinguda de les activitats d'avaluació

≤85 - ≥60% d'assistència: La qualificació final serà el 75% de la puntuació obtinguda de les activitats d'avaluació

<60% d'assistència: La qualificació final serà el 50% de la puntuació obtinguda de les activitats d'avaluació

Activitats d'avaluació

Títol	Pes	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
Participació en les sessions de presentació i discussió de casos exemples impartides per professionals	20%	5	0,2	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14, 15, 16, 17, 18, 19, 20, 21
Presentació treballs	40%	8	0,32	1, 2, 3, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14, 15, 16, 17, 18, 19, 20, 21
Proves escrites	40%	2	0,08	3, 4, 5, 6, 7, 11, 12, 13, 14, 16, 21

Bibliografia

Es recomanarà al llarg de les sessions.