

## Citogenética Clínica

Código: 42943

Créditos ECTS: 6

Titulación	Tipo	Curso	Semestre
4313782 Citogenética y Biología de la Reproducción	OT	0	1

### Contacto

Nombre: Maria Angels Rigola Tor

Correo electrónico: MariaAngels.Rigola@uab.cat

### Equipo docente

Vicenç Català Cahís

Alberto Plaja Rustein

### Uso de idiomas

Lengua vehicular mayoritaria: catalán (cat)

### Equipo docente externo a la UAB

Miriam Guitart Feliubadaló

### Prerequisitos

Las indicadas para cursar este Máster.

### Objetivos y contextualización

- Actualizar los conocimientos de los últimos avances en citogenética y genética clínica que permiten ofrecer un diagnóstico preciso de enfermedades hereditarias.
- Relacionar la alteración cromosómica con el fenotipo asociado.
- Conocer las regiones cromosómicas críticas asociadas a las patologías hereditarias más frecuentes.
- Conocer la base del Consejo Genético y saber calcular de riesgo de descendencia afecta de enfermedades hereditarias en portadores de alteraciones cromosómicas.
- Identificar las ventajas e inconvenientes de cada uno de los métodos de diagnóstico prenatal (invasivos y no invasivos).

### Competencias

- Aplicar el método científico y el razonamiento crítico en la resolución de problemas.
- Desarrollar la actividad profesional respetando los principios éticos.
- Diseñar y ejecutar protocolos de análisis en el ámbito del Máster.
- Identificar las bases celulares y moleculares de las patologías humanas asociadas a anomalías cromosómicas.
- Interpretar, resolver y presentar casos clínicos o resultados científicos en el ámbito del Máster.
- Poseer y comprender conocimientos que aporten una base u oportunidad de ser originales en el desarrollo y/o aplicación de ideas, a menudo en un contexto de investigación.

- Que los estudiantes posean las habilidades de aprendizaje que les permitan continuar estudiando de un modo que habrá de ser en gran medida autodirigido o autónomo.
- Que los estudiantes sean capaces de integrar conocimientos y enfrentarse a la complejidad de formular juicios a partir de una información que, siendo incompleta o limitada, incluya reflexiones sobre las responsabilidades sociales y éticas vinculadas a la aplicación de sus conocimientos y juicios.
- Que los estudiantes sepan aplicar los conocimientos adquiridos y su capacidad de resolución de problemas en entornos nuevos o poco conocidos dentro de contextos más amplios (o multidisciplinares) relacionados con su área de estudio.
- Que los estudiantes sepan comunicar sus conclusiones y los conocimientos y razones últimas que las sustentan a públicos especializados y no especializados de un modo claro y sin ambigüedades.
- Utilizar y gestionar información bibliográfica o recursos informáticos en el ámbito del máster, en las lenguas propias y en inglés.

## **Resultados de aprendizaje**

1. Aplicar el método científico y el razonamiento crítico en la resolución de problemas.
2. Desarrollar la actividad profesional respetando los principios éticos.
3. Desarrollar tecnologías de aplicación a la genética y citogenética clínica o a la investigación en el ámbito público o privado.
4. Evaluar el riesgo de descendencia afectada en individuos portadores y asesorar en el consejo genético
5. Identificar e integrar los cambios genéticos implicados en las patologías cromosómicas.
6. Interpretar y diagnosticar alteraciones del cariotipo humano.
7. Poseer y comprender conocimientos que aporten una base u oportunidad de ser originales en el desarrollo y/o aplicación de ideas, a menudo en un contexto de investigación.
8. Presentar artículos o resultados científicos del ámbito de la citogenética clínica.
9. Que los estudiantes posean las habilidades de aprendizaje que les permitan continuar estudiando de un modo que habrá de ser en gran medida autodirigido o autónomo.
10. Que los estudiantes sean capaces de integrar conocimientos y enfrentarse a la complejidad de formular juicios a partir de una información que, siendo incompleta o limitada, incluya reflexiones sobre las responsabilidades sociales y éticas vinculadas a la aplicación de sus conocimientos y juicios.
11. Que los estudiantes sepan aplicar los conocimientos adquiridos y su capacidad de resolución de problemas en entornos nuevos o poco conocidos dentro de contextos más amplios (o multidisciplinares) relacionados con su área de estudio.
12. Que los estudiantes sepan comunicar sus conclusiones y los conocimientos y razones últimas que las sustentan a públicos especializados y no especializados de un modo claro y sin ambigüedades.
13. Utilizar y gestionar información bibliográfica o recursos informáticos en el ámbito del máster, en las lenguas propias y en inglés.

## **Contenido**

Tema 1: Citogenética clínica. Consecuencias clínicas de las anomalías germinales y somáticas. Individuos mosaicos. Frecuencia en la población. Detección de anomalías cromosómicas en la población. Origen de anomalías numéricas y estructurales: pérdida anafásico y no disyunción. Roturas cromosómicas.

Tema 2: Patologías cromosómicas más frecuentes. Características generales y rasgos clínicos asociados. Trisomías y monosomía viables a la especie humana. Alteraciones de cromosomas autosómicos. Alteraciones de cromosomas sexuales. Bases moleculares. Regiones críticas: Correlación genotipo-fenotipo.

Tema 3: Alteraciones Estructurales. Alteraciones equilibradas. Riesgo de descendencia afectada en individuos portadores. Translocaciones e inversiones. Alteraciones desequilibradas más frecuentes. Cromosomas marcadores. Principales síndromes asociados a microdeleciones y microduplicaciones.

Tema 4: Consejo Genético y Diagnóstico Genético Prenatal. Consejo Genético. Indicaciones para realizar un Diagnóstico Prenatal. Métodos de Diagnóstico Prenatal: invasivos y no invasivos. Abortos espontáneos de primer trimestre.

Tema 5: Especialidad de Genética Médica. Organización de Genética Clínica a nivel estatal. Acceso a la

especialidad. Servicios asociados a la Genética Médica. Bases de datos de Genética Humana en Internet. Interrelación de serviciosinter-hospitalarios. Centros de referencia

## Metodología

- 1.- Clases presenciales teóricas con apoyo de TIC.
- 2.- Ejercicios de autoevaluación de los contenidos del módulo.
- 3.-Trabajo autónomo: cada alumno debe realizar un trabajo sobre algún tema concreto del módulo (presentación oral y del manuscrito).

## Actividades

Título	Horas	ECTS	Resultados de aprendizaje
<b>Tipo: Dirigidas</b>			
Identificar las alteraciones presentes en el cariotipo humano y las consecuencias clínicas que se derivan	8	0,32	1, 4, 2, 3, 5, 6, 8, 11, 12, 10, 9, 7, 13
clases magistrales	30	1,2	1, 5, 6, 11, 12, 10, 9, 7
Trabajar en equipo por resolución de cuestiones relacionadas en el consejo genético y cálculo de riesgo de descendencia afectada por enfermedades hereditarias	8	0,32	1, 4, 3, 5, 6, 11, 12, 10, 13
<b>Tipo: Supervisadas</b>			
Elaboración del Trabajo Oral y Escrito	4	0,16	1, 2, 3, 8, 11, 12, 10, 9, 7, 13
<b>Tipo: Autónomas</b>			
ejercicios de autoevaluación	10	0,4	3, 5, 6, 11, 10, 9
Elaboración del trabajo e integración de conocimientos	60	2,4	1, 2, 8, 11, 12, 10, 7, 13

## Evaluación

### Sistema de Evaluación

Las competencias de esta asignatura serán evaluadas mediante la participación en clase, la elaboración de un trabajo y la realización de examen.

La evaluación de este módulo es individual:

- 1.- Evaluación Continua para la participación activa en las discusiones en clase: 10% nota final.
- 2.- Examen tipo texto (4 opciones / 1 correcta; Penalización de 1 / 3): 30% nota final.
- 3.- Presentación y defensa de un trabajo relacionado con la citogenética: 60% nota final.

Exposición oral. Habrá responder a las cuestiones planteadas por los compañeros y profesores: 30% nota final.

Presentación escrita. Será necesario que se recojan los comentarios efectuados durante la exposición oral: 30% nota final.

**Hay que recordar que la asistencia a clase es obligatoria.**

## Actividades de evaluación

Título	Peso	Horas	ECTS	Resultados de aprendizaje
Participación activa en las discusiones en clase	10%	27	1,08	2, 5, 11, 12, 10, 9, 7
Examen tipo test	30%	1	0,04	1, 4, 5, 6
Presentación y defensa de un trabajo de citogenética	60%	2	0,08	1, 4, 3, 8, 7, 13

## Bibliografía

### Libros

- Genetics and Genomics in Medicine. Strachan et al. (2015). Ed Garland Science.
- Human Genetics and Genomics. Korf BR (2012). Ed Willey-Blackwell, 4th ed.
- Genética Humana. Fundamentos y aplicaciones en Medicina. Solari AJ (2011). Ed Médica Panamericana, 4<sup>a</sup> ed.
- Genética Médica. Jorde LB (2016). Ed Elsevier, 5<sup>a</sup> ed.
- New Clinical Genetics. Read and Donnai (2010). Ed Scion Publishing Ltd, 2nd ed.
- Human Genetics: Concepts and applications. Lewis R (2010). Ed McGraw-Hill International, 9nd ed.
- Elementos de Genética Médica. Emery et al. (2009). Ed. Elsevier, 13<sup>a</sup> ed.
- Genética en Medicina. Thompson and Thompson (2016). Ed Elsevier, 8<sup>a</sup> ed.
- Human chromosomes. Miller and Therman (2001). Ed Springer, 4th ed.
- Genetics of complex disease. Donalson et al (2016). Ed Garland Science.
- Chromosome abnormalities and Genetic Counseling. Gardner and Sutherland (2011) Ed Oxford University Press.
- Human cytogenetics : constitutional analysis : a practical approach. Rooney and Czepulkowski (2001) Ed Oxford University Press (3rd ed).
- ISCN. An International System for Human Cytogenetic Nomenclature (2016) McGowan-Jordan, Simons and Schmid (2016). Ed Karger.
- Cancer Cytogenetics: Chromosomal and Molecular Genetic Aberrations of Tumor Cells. Felix Mitelman (2011). Ed Wiley Blackwell.

PubMed <http://www.kumc.edu/gec/prof/cytogene.html>

Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM) <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?db=OMIM>

Orphanet <http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/home.php?Lang=ES>

Genetics Home Reference <http://ghr.nlm.nih.gov/ghr/page/Home>

Cytogenetic Resources <http://www.kumc.edu/gec/prof/cytogene.html>

University of Wisconsin <http://www.slh.wisc.edu/wps/wcm/connect/extranet/cytogenetics>

**Documentacion adicional disponible el Campus Virtual**