

Genètica mèdica

2012/2013

Codi: 101886

Crèdits ECTS: 6

Titulació	Pla	Tipus	Curs	Semestre
2501230 Graduat en Ciències biomèdiques	832 Graduat en Ciències Biomèdiques	OB	3	2

Professor de contacte

Nom: Immaculada Ponsa Arjona

Correu electrònic: Imma.Ponsa@uab.cat

Utilització d'idiomes

Llengua vehicular majoritària: català (cat)

Algun grup íntegre en anglès: No

Algun grup íntegre en català: Sí

Algun grup íntegre en espanyol: No

Prerequisits

Convindria haver superat i assolit les competències corresponents a les assignatures: Biologia Cel·lular, Genètica Humana, Biologia Molecular de la Cèl·lula, Biologia del Desenvolupament i Teratogènia.

Objectius

Els principals objectius d'aquesta assignatura són:

- Conèixer les bases genètiques de les principals malalties amb base o component genètic.
- Relacionar la disfunció genètica amb el fenotip patològic.
- Realitzar la interpretació genètica del diagnòstic, pronòstic, prevenció i teràpia de les patologies genètiques més freqüents en la població humana.
- Conèixer la distribució de malalties de base genètica en una població determinada tenint en compte el seu origen.
- Analitzar des d'un punt de vista genètic la relació probandus-família que faciliti l'oferiment de consell genètic.

Competències

- Actuar respectant els aspectes ètics i legals de la investigació i de les activitats professionals.
- Comunicar i aplicar els coneixements en el debat públic i cultural.
- Demostrar que es comprenen les bases i els elements aplicables al desenvolupament i a la validació de tècniques diagnòstiques i terapèutiques.
- Demostrar que es coneixen els conceptes i el llenguatge de les ciències biomèdiques com cal per a seguir adequadament la bibliografia biomèdica.
- Demostrar que es coneixen i es comprenen conceptual i experimentalment les bases moleculars i cel·lulars rellevants en patologies humanes i animals.
- Desenvolupar coneixement científic, pensament crític i creativitat.
- Desenvolupar estratègies d'aprenentatge autònom.
- Desenvolupar habilitats d'autoaprenentatge i motivació per continuar la seva formació en el nivell de postgrau.
- Desenvolupar un pensament i un raonament crítics i saber comunicar-los de manera efectiva, tant en les llengües pròpies com en una tercera llengua.
- Generar propostes innovadores i competitives en la recerca i en l'activitat professional.
- Identificar i comprendre els continus avenços i reptes en la investigació.
- Llegir i criticar articles científics originals i de revisió en el camp de la biomedicina, i ser capaç d'avaluar

i escollir les descripcions metodològiques adequades per al treball de laboratori biomèdic.

- Planificar i implementar a la pràctica experiments i procediments d'anàlisi de laboratori en el camp de la biomedicina.
- Treballar com a part d'un grup juntament amb altres professionals, comprendre'n els punts de vista i cooperar-hi de forma constructiva.

Resultats d'aprenentatge

1. Actuar respectant els aspectes ètics i legals de la investigació i de les activitats professionals.
2. Comprendre textos científics sobre genètica i desenvolupament, i elaborar-hi treballs de revisió.
3. Comunicar i aplicar els coneixements en el debat públic i cultural.
4. Contrastar les tècniques i mètodes que permeten el diagnòstic genètic.
5. Desenvolupar coneixement científic, pensament crític i creativitat.
6. Desenvolupar estratègies d'aprenentatge autònom.
7. Desenvolupar habilitats d'autoaprenentatge i motivació per continuar la seva formació en el nivell de postgrau.
8. Desenvolupar un pensament i un raonament crítics i saber comunicar-los de manera efectiva, tant en les llengües pròpies com en una tercera llengua.
9. Dissenyar metodologies per a l'estudi experimental de malalties genètiques.
10. Generar propostes innovadores i competitives en la recerca i en l'activitat professional.
11. Identificar i comprendre els continus avenços i reptes en la investigació.
12. Identificar les bases genètiques de les principals malalties amb base o component genètic.
13. Interpretar publicacions científiques, resoldre problemes i casos exemple de l'àmbit de la citogenètica.
14. Relacionar la disfunció genètica amb el fenotip patològic.
15. Treballar com a part d'un grup juntament amb altres professionals, comprendre'n els punts de vista i cooperar-hi de forma constructiva.
16. Utilitzar correctament la terminologia de la genètica i els seus llibres de text i de consulta

Continguts

1. Principis generals

- 1.1. Introducció bàsica a les malalties genètiques
- 1.2. Concepte de predisposició o susceptibilitat genètica
- 1.3. Consell genètic

2. Alteracions cromosòmiques

- 2.1. Trisomies autosòmiques
- 2.2. Alteracions dels cromosomes sexuals
- 2.3. Microdeleccions i microduplicacions

3. Malalties neuromusculars

- 3.1. Distròfies musculars: definició i classificació
- 3.2. Distròfies musculars de Duchenne i de Becker
- 3.3. Altres distròfies musculars
- 3.4. Distròfia miotònica
- 3.5. Atrofia muscular espinal

3.6. Malaltia de Charcot-Marie-Tooth: Neuropatia hereditària sensoriomotora

4. Malalties mentals i del comportament

4.1. Retard mental

4.2. Síndrome del cromosoma X Fràgil i malalties associades

4.3. Síndrome de Rett

4.4. Trastorn de dèficit d'atenció i hiperactivitat

4.5. Autisme

4.6. Esquizofrènia

5. Malalties del sistema nerviós central

5.1. Malaltia de Huntington

5.2. Alzheimer

5.3. Parkinson

5.4. Tumors primaris del sistema nerviós central

6. Malalties esquelètiques i del teixit connectiu

6.1. Osteogènesi imperfecta

6.2. Acondroplàsia

6.3. Síndrome de Marfan

6.4. Sarcoma

7. Malalties craniofacials

7.1. Craniosinostosi

7.2. Fissura labial i palatina

8. Malalties dermatològiques

8.1. Albinisme

8.2. Càncer de pell

9. Malalties oftalmològiques i sordesa

9.1. Defectes de la visió dels colors

9.2. Retinoblastoma

9.3. Sordesa

10. Malalties cardiovasculars

10.1. Hipertensió

10.2. Síndromes de la regió 22q11.2

11. Malalties respiratòries

11.1. Fibrosi quística

12. Malalties gastrointestinals

12.1. Cèliaquia

12.2. Càncer de còlon

13. Malalties urogenitals

13.1. Ronyons poliquístics

13.2. Càncer de ronyó

13.3. Càncer de bufeta

13.4. Càncer de pròstata

14. Malalties endocrinològiques

14.1. Diabetis mellitus

14.2. Càncer de mama

15. Malalties metabòliques

15.1. Alteracions en el metabolisme dels glúcids: Intolerància a la lactosa

15.2. Alteracions en el metabolisme dels aminoàcids: Fenilcetonúria

15.3. Alteracions en el metabolisme dels lípids: Hipercolesterolèmia

16. Malalties hematològiques

16.1. Hemoglobinopaties

16.2. Hemofília

16.3. Leucèmies i limfomes

Metodologia

Classes magistrals: Exposició sistematitzada del temari de l'assignatura, donant rellevància als conceptes més importants. L'alumne adquireix els coneixements científics bàsics de l'assignatura a les classes de teoria, que complementarà amb l'estudi personal dels temes exposats. L'alumne podrà trobar el material utilitzat a classe al Campus Virtual i/o el Moodle.

Aprenentatge basat en problemes: Els alumnes treballaran en grups reduïts, i sota la supervisió d'un

professor, sobre problemes específics al llarg de 3 sessions de 2 hores cadascuna per cada cas, i un total de 2 casos. Al final de cada cas, s'exposarà el treball davant la resta de companys.

Activitats formatives

Títol	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
Tipus: Dirigides			
Aprenentatge basat en problemes	12	0,48	2, 3, 4, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14, 15, 16
Classes magistrals	35	1,4	2, 4, 6, 7, 11, 12, 14
Tipus: Supervisades			
Elaboració de treballs	18	0,72	2, 3, 4, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14, 15, 16
Tutories presencials i virtuals	6	0,24	8, 10, 12, 14
Tipus: Autònomes			
Avaluació	6	0,24	4, 8, 12, 13, 14, 16
Cerca de documentació	17	0,68	2, 4, 6, 11, 13
Estudi	37	1,48	2, 3, 4, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14, 15, 16
Lectura de texts	19	0,76	2, 4, 6, 11, 12, 13, 14, 16

Avaluació

Les competències d'aquesta matèria seran avaluades mitjançant: exàmens, treballs en grup i presentacions públiques.

El sistema d'avaluació s'organitza en dos mòduls, cadascun dels quals tindrà assignat un pes específic en la qualificació final:

- **Mòdul d'Aprenentatge Basat en Problemes:** Aquest mòdul correspondrà a un 25% de la nota de l'assignatura. Els aspectes que es tindran en compte per la qualificació seran: l'interès i la qualitat del treball demostrats al llarg del desenvolupament del cas per cadascun dels alumnes i la presentació oral final.
- **Mòdul de proves escrites, amb un pes global del 75%.** Es faran dos exàmens parcials, cadascun corresponent a una part de l'assignatura, i un examen final. Es pot superar l'assignatura amb les notes obtingudes per parcials, sempre i quan dels exàmens s'aconsegueixi una nota superior a 4/10 per poder fer mitja amb l'altre parcial. Si no se supera un parcial, es pot presentar a l'examen final només del parcial suspès.

L'assignatura se supera amb un 5/10.

Un estudiant obtindrà la qualificació de "No presentat" si el número d'activitats d'avaluació realitzades ha estat inferior al 50% de les programades per l'assignatura.

Activitats d'avaluació

Títol	Pes	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge

Avaluació Aprenentatge Basat en Problemes	25%	0	0	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14, 15, 16
Exàmens	75%	0	0	2, 4, 6, 7, 8, 9, 11, 12, 13, 14, 16

Bibliografia

- Bain, Barbara J. *Haemoglobinopathy Diagnosis*. Editorial Blackwell Science, 2001 (Hi ha la 2a edició de 2006)
- Epstein, Richard J. *Human Molecular Biology*. Editorial Cambridge University Press, 2003
- Farreras-Rozman. *Medicina interna*. Editorial Elsevier, Vol, 1 i 2, 2009
- Firth, Helen V. i Hurst, Jane A. *Oxford Desk Reference Clinical Genetics*. Editorial Oxford University Press, 2005
- Gardner, R. J. McKinlay i Sutherland, Grant R. *Chromosome abnormalities and Genetic Counseling*, 3a ed. Oxford Monographs on Medical Genetics. Editorial Oxford University Press, 2004 (Hi ha la 4a edició de 2011)
- Harper, Peter S. *Practical genetic counselling*, 6a ed. Editorial Hodder Arnold, 2004 (Hi ha la 7a edició de 2010)
- Jorde, L. B. et al. *Genética Médica*, 3a ed. Elsevier, 2005 (Hi ha la 4a edició de 2011)
- Nussbaum, Robert L. *Thompson and Thompson Genética en Medicina*, 7a ed. Editorial Masson, 2008
- Read, A. i Donnai, D. *New Clinical Genetics*. Editorial Scion Publishing Ltd, 2011
- Rimoin, David L. *Emery and Rimoin's principles and practice of medical genetics*, 4a ed. Editorial Churchill Livingstone. Vol 2-3, 2002 (Hi ha la 5a edició de 2006)
- Salvador, Joaquín i Carrera, José M. *Síndromes congénitos malformativos*. Colección de Medicina Materno-Fetal. Editorial Masson, 1995
- Scriver, Charles R. et al. *The Metabolic & molecular bases of inherited disease*, 8th ed. Editorial MacGraw-Hill, New York, 2001
- Wright, A. i Hastie, N. *Genes and common diseases: Genetics in Modern Medicine*. Editorial Cambridge University Press, 2007