

Genètica Mèdica**2015/2016**

Codi: 102886

Crèdits: 3

Titulació	Tipus	Curs	Semestre
2502442 Medicina	OT	3	0
2502442 Medicina	OT	4	0
2502442 Medicina	OT	5	0
2502442 Medicina	OT	6	0

Professor de contacte

Nom: Maria Angels Rigola Tor

Correu electrònic: MariaAngels.Rigola@uab.cat

Utilització de llengües

Llengua vehicular majoritària: català (cat)

Equip docent

Rosa Miró Ametller

Prerequisits

És aconsellable que els alumnes tinguin un bon coneixement de l'anglès degut a que moltes de les fonts d'informació d'aquesta matèria es troben en aquest idioma. Convindria haver superat i assolit les competències corresponents a les assignatures: Biologia Cel·lular i Genètica Humana.

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**Medicina**

- Demostrar, en l'activitat professional, un punt de vista crític, creatiu i orientat a la recerca.
- Demostrar que comprèn els fonaments d'acció, indicacions, eficàcia i relació benefici-risc de les intervencions terapèutiques, basant-se en l'evidència científica disponible

- Demostrar que comprèn els mecanismes de les alteracions de l'estructura i de la funció dels aparells i sistemes de l'organisme en situació de malaltia
- Demostrar que comprèn la importància i les limitacions del pensament científic en l'estudi, la prevenció i el maneig de les malalties
- Demostrar que comprèn l'organització i les funcions del genoma, els mecanismes de transmissió i expressió de la informació genètica i les bases moleculars i cel·lulars de l'anàlisi genètica
- Demostrar que es coneix adequadament la llengua anglesa, tant oralment com per escrit, per poder comunicar-se científicament i professionalment amb eficàcia.
- Demostrar un nivell bàsic d'habilitats de recerca.
- Indicar les tècniques i procediments bàsics de diagnòstic i analitzar i interpretar els resultats per precisar millor la naturalesa dels problemes

Resultats d'aprenentatge

1. Aplicar els principis bàsics del mètode científic (observació de fenòmens, formulació d'hipòtesi i comprovació de les hipòtesis) al diagnòstic, tractament i prevenció de les malalties humanes
2. Demostrar, en l'activitat professional, un punt de vista crític, creatiu i orientat a la recerca.
3. Demostrar que es coneix adequadament la llengua anglesa, tant oralment com per escrit, per poder comunicar-se científicament i professionalment amb eficàcia.
4. Demostrar un nivell bàsic d'habilitats de recerca.
5. Descriure el diagnòstic, el pronòstic, la prevenció i la teràpia de les patologies genètiques més freqüents en la població humana.
6. Descriure els fonaments moleculars dels mecanismes causants d'alteracions anatomopatològiques de diverses malalties, fonamentalment hereditàries i neoplàsiques en diferents aparells i sistemes
7. Identificar les bases moleculars de les principals malalties genètiques amb traducció bioquímica
8. Identificar les proves de biologia molecular més eficients per a la prevenció, el diagnòstic i control de la terapèutica de les patologies humanes més freqüents
9. Interpretar els resultats de recerca i la seva aplicació a la pràctica clínica

Continguts

Sessió introductòria (presencial)

Sessions de seguiment de l'assignatura (presencials)

Sessió final de presentació i discussió dels treball realitzats pels alumnes (presencial)

Mòduls electrònics

Mòdul 1. Malalties monogèniques més freqüents

Mòdul 2. Malalties metabòliques

Mòdul 3. Malalties mentals i del comportament

Mòdul 4. Malalties endocrines

Mòdul 5. Malalties hematològiques

Mòdul 6. Genètica del càncer

Metodologia

Dirigides: El curs inclou 4 sessions presencials, una a l'inici, dues a la meitat i l'altra al final del curs.

Supervisades: També es donaran a conèixer recursos i eines disponibles, potencialment útils pel desenvolupament i màxim aprofitament del curs. L'alumne adquireix els coneixements científics bàsics de l'assignatura. L'alumne podrà trobar el material utilitzat a classe al Campus Virtual.

Autònomes: El curs inclou un temari electrònic consistent en 6 mòduls, en els quals s'imparteix el contingut teòric del curs, que complementarà amb l'estudi personal dels temes exposats.

Activitats formatives

Títol	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
Tipus: Dirigides			
Classe magistrals presencials	4	0,16	3, 5
Tipus: Supervisades			
Tutories virtuals	9	0,36	3, 5
Tipus: Autònomes			
Preparació de treball de final de curs	20	0,8	2, 3, 4
Preparació del mòduls virtuals	35	1,4	3, 5

Avaluació

Les competències d'aquest curs seran avaluades mitjançant els exàmens de correcció automàtica al final de cada 3 mòduls (20%). Aquests exàmens es faran de forma virtual. La presentació i defensa del treball final del curs representa el 80% de la nota final. Consisteix en la presentació i defensa oral d'un cas clínic o malaltia genètica concreta, on els alumnes hauran d'haver aplicat els coneixements teòrics i pràctics impartits al llarg de l'assignatura.

Els estudiants que no realitzin les proves d'avaluació tant teòrica com pràctica seran considerats com No avaluats exhauint els drets a la matrícula de l'assignatura.

Activitats d'avaluació

Títol	Pes	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
Examen mòduls	20%	3	0,12	1, 5, 6, 7, 8, 9
Treball fi de curs	80%	4	0,16	2, 3, 4, 5

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 (Sortirà una nova edició al novembre 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*, 4a ed. Elsevier, 2011
- Korf B.R i Irons M.B. *Human Genetics and Genomics* (4^a ed) Wiley-Blackwell, 2013
- Klug V.S. et al. *Conceptos de Genética* (10^a ed) Pearson, 2013
- 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
- Stracher, T. et al. *Genetics and Genomics in Medicine*, 1st ed. Garland Science, 2014 • Wright, A. i Hastie, N. G
- Wright, A. i Hastie, N. *Genes and common diseases: Genetics in Modern Medicine*. Editorial Cambridge University Press, 2007