

## Patologia Molecular: Diagnòstic Biològic

2015/2016

Codi: 103639

Crèdits: 3

| Titulació        | Tipus | Curs | Semestre |
|------------------|-------|------|----------|
| 2502442 Medicina | OT    | 5    | 0        |
| 2502442 Medicina | OT    | 6    | 0        |

### Professor de contacte

Nom: Francisco Blanco Vaca

Correu electrònic: Francisco.Blanco@uab.cat

### Utilització de llengües

Llengua vehicular majoritària: català (cat)

### Prerequisits

S'aconsella un nivell bo de lectura d'anglès científic i mèdic.

### Objectius

L'objectiu general és que l'alumne es familiaritzi amb el llenguatge molecular, per tal de permetre-li la comprensió dels avenços que en moltes patologies depenen de l'ús d'aquestes eines. Es tracta doncs que l'alumne, després de passar pels cursos bàsics del grau, actualitzi i visualitzi, mitjançant exemples escollits, com s'apliquen a la pràctica mèdica els avenços de la Bioquímica i la Biologia Molecular, preferentment, des de la seva vessant del diagnòstic clínic de laboratori.

### Competències

#### Medicina

- Comunicar-se de manera clara, tant oral com escrita, amb altres professionals i amb els mitjans de comunicació.
- 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 les ciències bàsiques i els principis en els que es fonamenten
- 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.
- Ensenyar i comunicar a altres col·lectius professionals els coneixements i les tècniques apreses.
- Mantenir i actualitzar la seva competència professional, prestant una importància especial a l'aprenentatge autònom de nous coneixements i tècniques i a la motivació per la qualitat.
- Raonar i prendre decisions en situacions de conflicte de tipus ètic, religiós, cultural, legal i professional, incloent aquells que són deguts a restriccions de caràcter econòmic, a la comercialització de la cura de salut i als avenços científics

- Reconèixer els aspectes ètics, legals i tècnics en la documentació del pacient, el plagiat, la confidencialitat i la propietat intel·lectual
- Reconèixer els determinants de la salut de la població, tant els genètics com els dependents del sexe, l'estil de vida, la demografia, els factors ambientals, socials, econòmics, psicològics i culturals
- Redactar històries clíniques, informes mèdics i altres registres mèdics de forma entenedora a tercers
- Tenir capacitat de treballar en un context internacional.
- Utilitzar les tecnologies de la informació i la comunicació en l'activitat professional.
- Valorar críticament i utilitzar les fonts d'informació clínica i biomèdica per obtenir, organitzar, interpretar i comunicar la informació científica i sanitària

## Resultats d'aprenentatge

1. Analitzar la informació extreta de la seqüenciació biològica
2. Aplicar els principis bàsics del mètode científic (observació de fenòmens, formulació d'hipòtesis i comprovació de les hipòtesis) al diagnòstic, tractament i prevenció de les malalties humanes
3. Avaluar críticament els principals apartats d'un article de recerca clínica.
4. Comunicar-se de manera clara, tant oral com escrita, amb altres professionals i amb els mitjans de comunicació.
5. Conèixer la distribució de malalties de base genètica en una població determinada tenint en compte el seu origen
6. Deduir coneixement concret a partir de resultats experimentals
7. Demostrar, en l'activitat professional, un punt de vista crític, creatiu i orientat a la recerca.
8. Demostrar que es coneix adequadament la llengua anglesa, tant oralment com per escrit, per poder comunicar-se científicament i professionalment amb eficàcia.
9. Demostrar un nivell bàsic d'habilitats de recerca.
10. Descriure el diagnòstic, el pronòstic, la prevenció i la teràpia de les patologies genètiques més freqüents en la població humana.
11. Descriure els fonaments moleculars dels mecanismes causants d'alteracions anatomopatològiques de diverses malalties, fonamentalment hereditàries i neoplàsiques en diferents aparells i sistemes
12. Descriure els principis del mètode científic i la seva aplicació en l'experimentació
13. Descriure la legislació que regula l'ús i la confidencialitat dels resultats analítics
14. Descriure les indicacions de les proves bioquímiques utilitzades en el diagnòstic de les malalties genètiques
15. Descriure les principals bases bibliogràfiques biomèdiques i seleccionar la informació proporcionada.
16. Discutir raonadament els resultats d'un treball de recerca
17. Ensenyar i comunicar a altres col·lectius professionals els coneixements i les tècniques apreses.
18. Identificar el concepte de bioinformàtica mèdica i la integració de bases de dades genètiques i clíniques
19. Identificar el cost/benefici de les proves analítiques.
20. Identificar les bases moleculars de les principals malalties genètiques amb traducció bioquímica
21. Identificar les fonts d'informació per a pacients i professionals sobre proves analítiques i ser capaç d'avaluar-ne críticament els continguts.
22. Interpretar els resultats de recerca i la seva aplicació a la pràctica clínica
23. Mantenir i actualitzar la seva competència professional, prestant una importància especial a l'aprenentatge autònom de nous coneixements i tècniques i a la motivació per la qualitat.
24. Redactar adequadament informes del resultat de les proves de diferents tipus (analítiques, genètiques?)
25. Redactar adequadament informes del resultat de les proves genètiques.
26. Relacionar la disfunció genètica amb el fenotip patològic.
27. Tenir capacitat de treballar en un context internacional.
28. Utilitzar les tecnologies de la informació i la comunicació en l'activitat professional.

## Continguts

### Teoria (7 h dirigides, 24,75 h de dedicació autònoma a l'estudi)

- Fonaments i aplicacions clíniques de la biologia molecular (2 h)
- Oncogens: aplicacions diagnòstiques (2 h)

- Bases moleculars de les malalties complexes, la diabetis mellitus tipus 2 com exemple (2 h)
- Introducció a la proteòmica (1 h)

**Pràctiques d'aula (8 h dirigides, 15 h supervisades per preparació de les pràctiques de bioinformàtica i casos clínics a comentar a les classes pràctiques i seminaris)**

- Pràctiques d'aula. Recursos a la xarxa i bioinformàtica (2 h dirigides, 3 h supervisades)
- Seminaris de casos clínics (3 h dirigides, 6 h supervisades)

Diabetis mellitus amb genètica dominant (diabetis tipus MODY) (1/2 h)

Dislipèmia genètica (hiperquilomicronèmia familiar) (1/2 h)

Hiperhomocistinúria clàssica (1/2 h)

Pancreatitis crònica de base genètica (1/2 h)

Diagnòstic molecular de MEN1 (1/2 h)

Diagnòstic molecular de MEN2 (1/2 h)

- Seminaris de discussió d'articles científics (3 h dirigides, 6 h supervisades)

**Avaluació (3,75 h dirigides que consistiran en la preparació d'una memòria escrita i en la presentació oral dels treballs dels alumnes; això comportarà per l'alumne un total de 16,5 h de dedicació addicional i autònoma per a la seva preparació)**

**TOTAL ACTIVITATS FORMATIVES:**

**Hores dirigides: 15 h**

**Hores supervisades: 15 h**

**Hores autònomes: 41,25 h**

**Avaluació: 3,75 h**

**Metodologia**

Aquesta Guia descriu el marc, continguts, metodologia i normes generals de l'assignatura, d'acord amb el pla d'estudis vigent. L'organització final de l'assignatura pel que fa al nombre i mida de grups, distribució en el calendari i dates d'exàmens, criteris específics d'avaluació i revisió d'exàmens, es concretaran a cada una de les Unitats Docents Hospitalàries (UDH), que ho explicitaran a través de les seves pàgines web i el primer dia de classe de cada assignatura, a través del professors responsables de l'assignatura a les UDDHH.

Per el curs 2015-2016, els professors designats pels Departaments com a responsables de l'assignatura a nivell de Facultat i de les UDDHH son:

Departament(s) responsable(s): Bioquímica i Biologia Molecular

Responsable de Facultat: Francisco Blanco - fblancova@santpau.cat

Responsables UDDHH

| Responsables UDHSP                        | Responsables UDHVH | Responsables UDGTiP | Responsables UDHPT |
|-------------------------------------------|--------------------|---------------------|--------------------|
| Francisco Blanco<br>fblancova@santpau.cat | No s'ofereix       | No s'ofereix        | NO S'OFEREIX       |

#### Metodologia docent general:

**TIPOLOGIES DOCENTS DIRIGIDES: (~20%.Teoria, practiques d'aula, seminaris especialitzats de casos clínics i d'anàlisi d'articles científics)**

**Teoria (classes magistrals; tipologia TE).** Mida de grup: grup de matrícula. Sessions programades XX (1h per sessió).

**Pràctiques d'aula (tipologia PAUL).** La mida estàndard és de 40 estudiants per grup i el desdoblament es produiria a partir de 55. Sessions programades: XX (1h per sessió)

**Seminaris especialitzats (tipologia SESP).** La mida estàndard és de 20 i els desdoblements s'estableix a partir de 25 estudiants per grup. Sessions programades: XX sessions de XX hores.

#### **TIPOLOGIES DOCENTS SUPERVISADES (20%, pràctiques supervisades)**

##### **PRÀCTIQUES DE CAMP SUPERVISADES (TIPOLOGIA PCAMS)**

Activitats pràctiques o d'observació que l'estudiant pot fer en el campus o fora del campus (pot requerir desplaçament a instal·lacions externes o zones exteriors) de manera autònoma o amb l'assistència puntual del docent i sempre sota la supervisió o el seguiment del professorat. Pot ser una activitat individual o en grup i la mida del grup és variable en funció de diferents condicionants (limitacions d'accés a determinades instal·lacions, possibilitats de desplaçament, etc.). Es programen sense determinar-ne la ubicació o l'espai i amb la possible assistència del professorat al lloc.

##### **TREBALL AUTÒNOM (55%).**

Lectura comprensiva de textos i articles, estudi i realització d'esquemes, resum i assimilació conceptual dels continguts. Preparació de les presentacions i lliuraments.

##### **AVALUACIÓ (5%):**

#### **Activitats formatives**

| Títol            | Hores | ECTS | Resultats d'aprenentatge |
|------------------|-------|------|--------------------------|
| Tipus: Dirigides |       |      |                          |

|                                                                                              |       |      |                                                                             |
|----------------------------------------------------------------------------------------------|-------|------|-----------------------------------------------------------------------------|
| Pràctiques d'aula                                                                            | 2     | 0,08 | 5, 10, 11, 19, 20, 26                                                       |
| Seminaris especialitzats                                                                     | 6     | 0,24 | 5, 10, 11, 19, 20, 26                                                       |
| Teoria                                                                                       | 7     | 0,28 | 5, 10, 11, 19, 20, 26                                                       |
| <b>Tipus: Supervisades</b>                                                                   |       |      |                                                                             |
| Preparació pràctiques d'aula Seminaris especialitzats de casos clínics i articles científics | 15    | 0,6  | 1, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 10, 11, 12, 13, 14, 18, 19, 20, 22, 24, 25, 26, 27, 28 |
| <b>Tipus: Autònomes</b>                                                                      |       |      |                                                                             |
| Estudi personal i preparació de la memòria oral i escrita                                    | 41,25 | 1,65 | 2, 4, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 14, 15, 16, 17, 20, 21, 23, 26, 27, 28        |

## Avaluació

En cas de suspens en l'avaluació, s'oferirà un examen escrit de preguntes curtes sobre la totalitat de l'assignatura.

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

## Activitats d'avaluació

| Títol                                                                               | Pes | Hores | ECTS | Resultats d'aprenentatge                                                    |
|-------------------------------------------------------------------------------------|-----|-------|------|-----------------------------------------------------------------------------|
| Assistència (mínima 70%) i participació activa en les activitats dirigides          | 15% | 0,15  | 0,01 | 5, 10, 11, 19, 20, 26                                                       |
| Avaluació del treball oral i escrit presentat pels alumnes                          | 50% | 2     | 0,08 | 2, 4, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 14, 15, 16, 17, 20, 21, 23, 26, 27, 28        |
| Respostes a petits tests de preguntes sobre les activitats dirigides i supervisades | 35% | 1,6   | 0,06 | 1, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 10, 11, 12, 13, 14, 18, 19, 20, 22, 24, 25, 26, 27, 28 |

## Bibliografia

### Bibliografia específica

- 1) Lliçons de Patologia Molecular. González Sastre F, Guinovart JJ. Ed. Springer-Verlag Ibérica, Barcelona, 2000.
- 2) Biologia Molecular del Gen (2006) Watson y otros. Editorial Panamericana.

### Bibliografia de consulta

- 1) Tietz textbook of Clinical Chemistry and Molecular Diagnostics. Burtis CA, Ashwood ER, Bruns DE eds. Elsevier, 2012.
- 2) Molecular Basis of Inherited Disease. Valle, Beaudet, Vogelstein et al. Saunders 2001 (hi ha una edició digital que es va actualitzant periòdicament: [www.ommbid.com](http://www.ommbid.com)).

### Recursos d'Internet

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed)

[www.ncbi.nlm.nih.gov/omim](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim)