

Titulació	Tipus	Curs	Semestre
2502442 Medicina	OB	2	1

Fe d'errades

S'eliminen de l'EQUIP DOCENT les prof. Itziar Salaverria Frigola i Alba Fernandez Encinas i s'afegeix el prof. Vicenç Català Cahís. El professor responsable de l'assignatura serà el prof. Jordi Camps, jordi.camps@uab.cat

A l'apartat de CONTINGUTS l'apartat VII Citogenètica passa a ser VI i l'apartat VI Genètica i genòmica de malalties passa a ser VII.

Professor de contacte

Nom: Jordi Camps Polo

Correu electrònic: Jordi.Camps@uab.cat

Utilització d'idiomes a l'assignatura

Llengua vehicular majoritària: català (cat)

Grup íntegre en anglès: No

Grup íntegre en català: No

Grup íntegre en espanyol: No

Equip docent

Rosa Miró Ametller

Maria Angels Rigola Tor

Alberto Plaja Rustein

Itziar Salaverria Frigola

Alba Fernandez Encinas

Prerequisits

És aconsellable que els alumnes tinguin un bon coneixement de l'anglès degut a què moltes de les fonts d'informació d'aquesta matèria es troben en aquest idioma.

És convenient que l'estudiant hagi assolit unes competències bàsiques en Biologia cel·lular, Bioquímica i Biologia molecular.

És convenient que l'estudiant conegui els principis bàsics de la Genètica.

Objectius

L'assignatura es programa a segon curs del Grau de Medicina. El seu objectiu general és donar a l'alumne tota la informació necessària que li permetrà assolir el coneixement sobre l'organització, funció i regulació dels gens en condicions de normalitat i el capacitarà per entendre els mecanismes implicats en les malalties de base genètica.

L'alumne adquirirà coneixements avançats sobre: Genoma humà, Epigenètica i regulació de l'expressió

gènica, Mutació i reparació del DNA, Farmacogenòmica, Genètica del desenvolupament, Patrons d'herència, Citogenètica, Malalties rares, Genètica del càncer, i Genètica de poblacions.

Competències

- 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 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 un nivell bàsic d'habilitats de recerca.
- Formular hipòtesis i recollir i valorar de manera crítica la informació per a la resolució de problemes seguint el mètode científic.
- Indicar les tècniques i procediments bàsics de diagnòstic i analitzar i interpretar els resultats per precisar millor la naturalesa dels problemes.
- 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.
- 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. Aplicar les tècniques bàsiques d'ús habitual al laboratori de genètica.
2. Comprendre textos científics i elaborar treballs de revisió sobre genètica humana i malalties genètiques.
3. Comunicar-se de manera clara, tant oral com escrita, amb altres professionals i amb els mitjans de comunicació.
4. Contrastar les tècniques i els mètodes que permeten fer el diagnòstic genètic.
5. Demostrar, en l'activitat professional, un punt de vista crític, creatiu i orientat a la recerca.
6. Demostrar un nivell bàsic d'habilitats de recerca.
7. Descriure les anomalies dels cromosomes humans i avaluar-ne les conseqüències.
8. Descriure les bases moleculars de la mutació i la reparació del DNA.
9. Descriure l'organització, l'evolució, la variació interindividual i l'expressió del genoma humà.
10. Explicar els mecanismes de transmissió del material genètic.
11. Explicar la importància de la investigació en el camp de la genètica.
12. Formular hipòtesis i recollir i valorar de manera crítica la informació per a la resolució de problemes seguint el mètode científic.
13. Identificar els conceptes i el llenguatge genètic i consultar la literatura científica de l'àmbit de la genètica humana.
14. Identificar els factors epigenètics implicats en el control de l'expressió gènica.
15. Identificar la distribució de malalties de base genètica en una població determinada tenint en compte el seu origen.
16. Identificar les bases genètiques de les principals malalties amb base o component genètic.
17. Identificar les bases genètiques del desenvolupament humà.
18. Interpretar els resultats d'un projecte científic.
19. Interpretar publicacions científiques, resoldre problemes i casos exemplars de l'àmbit de la genètica.
20. Relacionar la disfunció genètica amb el fenotip patològic.

Continguts

Continguts de l'assignatura

I. Genoma i expressió gènica

1. Genoma humà
2. Control de l'expressió gènica
3. Epigenètica
4. Variabilitat en l'expressió gènica

II. Mutació i reparació del DNA

5. Bases moleculars de la mutació
6. Mecanismes de reparació del DNA
7. Farmacogenòmica

III. Patrons d'herència

8. Herència autosòmica
9. Herència lligada al sexe
10. Herència multifactorial
11. Herència mitocondrial

IV. Genètica de poblacions

12. Genètica de poblacions
13. Polimorfismes i variabilitat genètica

V. Genètica del desenvolupament

14. empremta genòmica
15. Gens de control del desenvolupament embrionari

VII. Citogenètica

16. Alteracions cromosòmiques estructurals desequilibrades
17. Alteracions cromosòmiques estructurals equilibrades
18. Anomalies cromosòmiques numèriques

VI. Genètica i genòmica de malalties

19. Malalties rares
20. Genètica del càncer

Blocs distributius

I-1. Genoma humà: característiques generals, gens codificadors de proteïnes, gens de RNA no codificants, splicing, transcripció del genoma, elements repetitius, elements reguladors, variabilitat del genoma.

I-2. Expressió gènica: mecanismes de control i regulació de l'expressió gènica, microRNA i lncRNA, RNA editing.

I-3. Epigenètica: factors epigenètics, modificació del DNA, modificació d'histones, inactivació del cromosoma X.

I-4. Variabilitat en l'expressió gènica: relacions genotip-fenotip, al·lelisme múltiple, fenotip dels heterozigots, penetrància reduïda, expressivitat variable, pleiotropia, heterogènia.

II-5. Bases moleculars de la mutació: concepte i tipus de mutacions, mutacions de seqüència, mutacions estructurals, mutacions cromosòmiques, nomenclatura de les mutacions, agents mutàgens.

II-6. Reparació del DNA: resposta cel·lular al dany genètic, principals mecanismes de reparació del DNA, malalties associades a errors en la reparació del DNA.

II-7. Farmacogenòmica: resposta a fàrmacs, polimorfismes de molècules metabolitzadores, transportadors i receptors de fàrmacs, dianes farmacològiques.

III-8. Herència autosòmica: detecció de malalties gèniques a la pràctica mèdica, característiques i patró de transmissió de l'herència autosòmica dominant, característiques i patró de transmissió de l'herència autosòmica recessiva, detecció dels heterozigots a la població.

III-9. Herència lligada al sexe: herència lligada al cromosoma X recessiva i dominant, herència lligada al cromosoma Y.

III-10. Herència multifactorial: heretabilitat, recerca de gens candidats, base genètica i ambiental, caràcters normals de variabilitat continua, alteracions multifactorials amb llindar, malalties comunes que afecten a la

població adulta.

III-11. Herència mitocondrial: DNA mitocondrial, característiques de l'herència mitocondrial, patró de transmissió d'alteracions mitocondrials, malalties mitocondrials.

IV-12. Genètica de poblacions: Llei de Hardy-Weinberg, freqüències al·lèliques, genotípiques i fenotípiques, càlcul de la freqüència de portadors en malalties autosòmiques recessives i lligades al cromosoma X, factors que alteren l'equilibri Hardy-Weinberg, equilibri Hardy-Weinberg aplicat als perfils del DNA.

IV-13. Polimorfismes i variabilitat genètica: concepte de polimorfisme, grups sanguinis, polimorfismes del DNA i aplicacions a la pràctica mèdica.

V-14. Empremta genòmica: concepte, gens i regions cromosòmiques empremtades, alteracions influïdes per l'empremta.

V-15. Gens de control del desenvolupament embrionari: característiques generals, factors de transcripció i molècules senyal, gens HOX.

VI-16. Alteracions cromosòmiques estructurals desequilibrades: origen, delecions, duplicacions, cromosomes en anell, isocromosomes, efectes fenotípics, nomenclatura.

VI-17. Alteracions cromosòmiques estructurals equilibrades: inversions pericèntriques i paracèntriques: origen risc d'anomalies a la descendència; translocacions recíproques: origen, portadors equilibrats i risc d'anomalies a la descendència; translocacions robertsonianes: origen, portadors equilibrats i risc d'anomalies a la descendència; fenotip de les anomalies estructurals equilibrades.

VI-18. Anomalies cromosòmiques numèriques: poliploidies; aneuploidies: origen i conseqüències; individus mosaics, trisomies i monosomies viables a l'espècie humana, bases moleculars de les síndromes de Down i de Turner.

VII-19. Bases genètiques de les malalties rares: definició i característiques, exemples, consell genètic, anàlisi genètic.

VII-20. Genètica del càncer: Oncògens i gens supressors de tumor, tipus de càncer, acumulació de mutacions somàtiques a la cèl·lula tumoral, alteracions genòmiques i càncer.

Metodologia

Classes teòriques: **22 sessions**. 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 un resum del material utilitzat a classe al Campus Virtual i/o el Moodle.

Seminaris: **5 sessions**. Exposició de temes rellevants de l'assignatura en grups reduïts. Aquesta metodologia permetrà que l'alumne repassi aquells temes més importants o més bàsics necessaris per a la comprensió de l'assignatura.

Pràctiques d'aula (Problemes): **4 sessions**. Exposició i resolució de casos i problemes de genètica presentats pel professor.

Pràctiques de laboratori: **3 sessions**. Exposició i aplicació de les diferents tècniques utilitzades en la citogenètica bàsica i clínica.

Activitats formatives

Títol	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
Tipus: Dirigides			
PRÀCTIQUES D'AULA (PAUL)	4	0,16	1, 2, 3, 5, 6, 7, 10, 12, 13, 15, 16, 19

PRÀCTIQUES DE LABORATORI (PLAB)	8,5	0,34	1, 4, 5, 6, 13, 16
SEMINARIS ESPECIALITZATS (SESP)	5	0,2	1, 4, 7, 9, 10, 11, 12, 15, 16, 19
TEORIA (TE)	22	0,88	1, 4, 7, 8, 9, 10, 11, 14, 15, 16, 17
Tipus: Supervisades			
TUTORIES	14	0,56	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 12, 13, 14, 16, 19
Tipus: Autònomes			
ELABORACIÓ DE TREBALLS	10	0,4	6, 11, 12, 19
LECTURA D'ARTICLES / INFORMES D'INTERÈS	20	0,8	1, 11, 12, 19
LECTURA D'ARTICLES / INFORMES D'INTERÈS	21	0,84	1, 7, 11, 15, 19

Avaluació

L'assignatura s'avaluarà mitjançant:

Teoria i seminaris (70% de la nota final)

Els continguts del temes impartits a les classes de teoria (Temes 1-20) i seminaris (1-5) s'avaluaran mitjançant un examen final que constarà exclusivament de preguntes tipus test.

Per aprovar l'assignatura serà necessari superar l'examen de teoria i seminaris, final o de recuperació, amb una nota igual o superior a 5.

Pràctiques d'aula (problemes) (10% de la nota final)

Es realitzarà un examen final i un examen de recuperació, ambdós escrits, que coincidiran amb la data dels exàmens corresponents de teoria i seminaris.

Els alumnes que vulguin millorar la nota de Pràctiques d'aula (problemes) podran tornar a examinar-se d'aquesta part en l'examen de recuperació. La nota assolida a la prova de recuperació serà la que farà mitjana amb les notes obtingudes en la resta d'exàmens.

Pràctiques de Laboratori (20% de la nota final)

Avaluació continuada de les pràctiques de laboratori, mitjançant una prova escrita al final de cada pràctica. No presentar-se a la pràctica i per tant, no realitzar la corresponent prova escrita, representa un 0 per aquella pràctica de laboratori.

Els alumnes repetidors només hauran de tornar a realitzar aquelles sessions de pràctiques de laboratori en les que no hagin assolit una nota igual o superior a 6 en la prova de la pràctica corresponent.

L'examen final avaluarà els continguts de teoria i seminaris mitjançant preguntes tipus test, i inclourà un examen de problemes per avaluar les pràctiques d'aula. Aquells alumnes que no hagin superat l'examen final es podran presentar a un examen de recuperació de les mateixes característiques que l'examen final.

*Per aprovar l'assignatura caldrà obtenir una nota global igual o superior a 5 sobre 10.

*El "No evaluable" reflectirà la no assistència a l'examen de recuperació per part dels alumnes que no hagin aprovat l'examen final en primera convocatòria.

Revisió d'exàmens

Després de cada un dels exàmens de l'assignatura, es convocarà la revisió de l'examen durant la qual els alumnes podran consultar el seu examen i, si cal, fer una reclamació per escrit i raonada.

Activitats d'avaluació

Títol	Pes	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
-------	-----	-------	------	--------------------------

Avaluacions escrites mitjançant proves objectives: Ítems d'elecció múltiple	70%	6	0,24	1, 3, 4, 7, 8, 9, 10, 13, 14, 15, 16, 17, 20
Pràctica: Avaluacions escrites mitjançant proves objectives	20%	1	0,04	1, 2, 3, 4, 5, 6, 10, 11, 12, 13, 16, 18, 19
Problemes: Avaluacions escrites mitjançant proves objectives	10%	1	0,04	4, 10, 14, 15, 16

Bibliografia

Bibliografia específica:

Thompson and Thompson Genetics in Medicine, 8ª ed. Editorial Elsevier, 2015

Emery. Elementos de Genética Médica, 13ª ed. Editorial Elsevier, 2009

Jorde. Genética Médica, 4ª ed. Elsevier, 2011

Korf and Irons. Human Genetics and Genomics. 4th edition. Wiley-Blackwell, 2013

Strachan et al. Genetics and Genomics in Medicine. Garland Science. 2015

Bibliografia de consulta:

Lewis. Human Genetics. Concepts and applications. 9ª ed. McGraw-Hill International edition, 2010

Read A and Donnai D. New Clinical Genetics. 2nd edition. Scion Publishing Ltd, 2011

Recursos d'Internet:

<http://www.nature.com/nature/supplements/collections/humangenome/index.html>.

<http://genome.wellcome.ac.uk/>

http://www.ncbi.nlm.nih.gov/mapview/map_search.cgi?chr=hum_chr.inf&query

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/genome/guide/human>

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim>

<http://www.geneclinics.org>