

**Genètica mèdica**

Codi: 101886

Crèdits: 6

Titulació	Tipus	Curs	Semestre
2501230 Ciències Biomèdiques	OB	3	2

**Professor de contacte**

Nom: Vicenç Català Cahís

Correu electrònic: Vicenc.Catala@uab.cat

**Utilització d'idiomes a l'assignatura**

Llengua vehicular majoritària: català (cat)

Grup íntegre en anglès: No

Grup íntegre en català: Sí

Grup íntegre en espanyol: No

**Equip docent**

Rosa Miró Ametller

Immaculada Ponsa Arjona

Maria Angels Rigola Tor

**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'ofertament 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. Microdelecions i microduplicacions cromosòmiques

### **3. Malalties neuromusculars**

- 3.1. Distrofies musculars: definició i classificació
- 3.2. Distrofies musculars de Duchenne i de Becker
- 3.3. Altres distrofies musculars
- 3.4. Distrofia 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

### **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. Sordesa

## **10. Malalties cardiovasculars**

10.1. Hipertensió

## **11. Malalties gastrointestinals**

11.1. Cèliaquia

11.2. Càncer de còlon

## **12. Malalties respiratòries**

12.1. Càncer de pulmó

## **13. Malalties metabòliques**

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

13.2. Alteracions en el metabolisme dels lípids: Hipercolesterolèmia

13.3. Alteracions en el metabolisme dels aminoàcids: Fenilcetonúria

## **14. Malalties hematològiques**

14.1. Hemoglobinopaties

14.2. Hemofília

14.3. Leucèmies i Limfomes

## **15. Malalties urogenitals**

15.1. Ronyonspoliquístics

15.2. Càncer de ronyó

15.3. Càncer de bufeta

15.4. Càncer de pròstata

## **16. Malalties endocrinològiques**

16.1. Diabetis mellitus

16.2. Càncer de mama

## **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 casos 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
<b>Tipus: Dirigides</b>			
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
<b>Tipus: Supervisades</b>			
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
<b>Tipus: Autònomes</b>			
Avaluació	6	0,24	4, 8, 12, 13, 14, 16
Cerca de documentació	16	0,64	2, 4, 6, 11, 13
Estudi	38	1,52	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. En els casos de segona matrícula o posteriors, no cal tornar a realitzar l'activitat, sempre i quan la nota hagi estat igual o superior a 5, i la qualificació assolida en aquest mòdul en cursos anteriors s'aplicarà al calcul de la nota final. És a dir, es guarda la nota de l'activitat als repetidors.
- **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'examen final també serveix per millorar la nota obtinguda en els parcials. Es pot millorar la nota d'un parcial o d'ambdós parcials, i presentar-se a millorar nota representa renunciar a la nota obtinguda a l'examen parcial corresponent.

L'assignatura se supera amb un 5/10.

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

## Prova final de síntesi

A partir de la segona matricula, els alumnes que no hagin superat l'assignatura per mitjà de l'avaluació continuada es podran presentar a una prova final de síntesi.

## 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. 2n ed. Editorial Blackwell Science, 2006
- Donalson P., Daly A, Ermini L. i Bevitt D. Genetic of complex disease. Editorial Garland Science, 2016
- Epstein R.J. Human Molecular Biology. Editorial Cambridge University Press, 2003
- Farreras-Rozman. Medicina interna. Editorial Elsevier, Vol, 1 i 2, 2009
- Firth H.V. i Hurst J.A. Oxford Desk Reference Clinical Genetics. Editorial Oxford University Press, 2005
- Gardner R.J. i Sutherland G.R. Chromosome abnormalities and Genetic Counseling, 4a ed. Oxford Monographs on Medical Genetics. Editorial Oxford University Press, 2011
- Harper P. S. Practical genetic counselling, 7a ed. Editorial Hodder Arnold, 2010
- Jorde L.B., Carey J.C. i Bamshad M.J. Genética Médica, 5a ed. Elsevier, 2016
- Korf B.R. i Irons M.B. Human Genetics and Genomics, 4ª ed, Editorial Wiley-Blackwell, 2013
- Klug V.S. et al. Conceptos de Genética, 10ª ed, Editorial Pearson, 2013
- Nussbaum R. L., McInnes R.R. i Willard H.F. Thompson and Thompson Genética en Medicina, 8a ed. Editorial Elsevier, 2016
- Read A. i Donnai D. New Clinical Genetics. Editorial Scion Publishing Ltd, 2011
- Rimoin D.L. Emery and Rimoin's principles and practice of medical genetics, 5a ed. Editorial Churchill Livingstone. Vol 2-3, 2006
- Rooney D.E. i Czepulkowski B.H. Human cytogenetics : constitutional analysis : a practical approach. 3a ed. Oxford University Press 2001
- Rooney D.E. i Czepulkowski B.H. Human cytogenetics : malignancy and acquired abnormalities : a practical approach. 3a ed. Oxford University Press 2001
- Salvador J. i Carrera JM. Síndromes congénitos malformativos. Colección de Medicina Materno-Fetal. Editorial Masson, 1995
- Scriver Ch.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. Genes and common diseases: Genetics in Modern Medicine. Editorial Cambridge University Press, 2007