

Biologia del desenvolupament i teratogènia

Codi: 101890

Crèdits: 6

Titulació	Tipus	Curs	Semestre
2501230 Ciències Biomèdiques	OB	2	2

Professor de contacte

Nom: Rosa Miró Ametller

Correu electrònic: Rosa.Miro@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

Josep Nebot Cegarra

Pere Jordi Fàbregas Batlle

Prerequisits

És molt aconsellable que l'alumnat conegui els continguts d'embriologia de les assignatures d'Anatomia Humana, així com les bases de biologia cel·lular i de genètica de les assignatures Genètica, Biologia Cel·lular, Biologia Molecular de la Cèl·lula i Genètica humana. La docència de l'assignatura de Biologia del desenvolupament i Teratogènia està organitzada partint de la base que l'alumnat ha d'haver après una sèrie de conceptes previs a les esmentades assignatures.

És recomanable que els estudiants tinguin uns coneixement d'anglès suficients doncs moltes de les fonts d'informació en biologia del desenvolupament i en teratogènia estan en aquest idioma.

Objectius

L'assignatura Biologia del desenvolupament i Teratogènia és una assignatura obligatòria de 6 ECTS on es desenvolupen activitats docents que pretenen que els alumnes coneguin, comprenguin i aprenguin:

- les bases genètiques, cel·lulars i embriològiques del desenvolupament normal i anòmal,
- els processos i mecanismes del desenvolupament normal dels òrgans i sistemes del cos humà, a un nivell més aprofundit i específic que l'assolit en altres assignatures dels dos primers cursos (veure Prerequisits), en les que el nivell és més bàsic.
- els processos i mecanismes implicats en la gènesi dels defectes congènits (teratogènia)
- les bases de l'embriologia experimental i els principals models experimentals

D'altra banda, l'assignatura Biologia del desenvolupament i Teratogènia es complementa amb una formació pràctica al laboratori en l'assignatura Laboratori 2 i està relacionada amb les assignatures Genètica Mèdica (tercer curs) i Genètica i Reproducció (optativa).

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 les principals tècniques experimentals en embriologia i teratologia, i la seva utilitat en investigació bàsica i aplicada.
3. Comprendre textos científics sobre genètica i desenvolupament, i elaborar-hi treballs de revisió.
4. Comunicar i aplicar els coneixements en el debat públic i cultural.
5. Contrastar les tècniques i mètodes que permeten el diagnòstic genètic.
6. Desenvolupar coneixement científic, pensament crític i creativitat.
7. Desenvolupar estratègies d'aprenentatge autònom.
8. Desenvolupar habilitats d'autoaprenentatge i motivació per continuar la seva formació en el nivell de postgrau.
9. Desenvolupar un pensament i un raonament crítics i saber comunicar-los de manera efectiva, tant en les llengües pròpies com en una tercera llengua.
10. Dissenyar metodologies per a l'estudi experimental de malalties genètiques.
11. Distingir els principals processos morfogenètics i la seva cronologia, i comprendre'n el significat de les possibles alteracions.
12. Generar propostes innovadores i competitives en la recerca i en l'activitat professional.
13. Identificar i comprendre els continus avenços i reptes en la investigació.
14. Identificar les bases genètiques de les principals malalties amb base o component genètic.
15. Identificar les bases genètiques del desenvolupament humà.
16. Identificar les variants i les anomalies cromosòmiques, comprendre els mecanismes que les originen i saber determinar-ne el risc de transmissió a la descendència.
17. Interpretar genèticament el diagnòstic, pronòstic, prevenció i teràpia de les patologies genètiques més freqüents en la població humana.
18. Interpretar publicacions científiques, resoldre problemes i casos exemple de l'àmbit de la citogenètica.
19. Reconèixer les anomalies dels cromosomes humans i avaluar-ne les conseqüències.
20. Relacionar la disfunció genètica amb el fenotip patològic.
21. Treballar com a part d'un grup juntament amb altres professionals, comprendre'n els punts de vista i cooperar-hi de forma constructiva.
22. Utilitzar correctament la terminologia de la genètica i els seus llibres de text i de consulta

Continguts

BLOC 1.- ASPECTES GENERALS DE LA BIOLOGIA DEL DESENVOLUPAMENT I TERATOGENIA:

- 1) Conceptes, història i àmbits científico-professionals d'aplicació
- 2) Desenvolupament normal en el humà:
 - a) Preparació per a la gestació:
 - i) Gametogènesi
 - ii) Preparació de l'aparell genital femení per a la gestació
 - iii) Transport del gàmetes i fecundació
 - b) Desenvolupament prenatal: Períodes embrionari i fetal humà:
 - i) Segmentació del zigot: propietats del desenvolupament durant la segmentació
 - ii) Transport i Implantació del blastocist. Embaràs ectòpic
 - iii) Formació del disc embrionari bilaminar, dels sacs amniòtic, vitel·li i coriònic, del mesoderma extraembrionari i del cori
 - iv) Gastrulació: formació del disc embrionari trilaminar. Derivats dels fulls germinals.
 - v) Organogènesi embrionària
 - vi) Període fetal.
 - vii) Estimació del grau de desenvolupament i de la edat gestacional.
 - c) Desenvolupament postnatal: lactància, infantesa, adolescència, edat adulta inicial.
 - d) Desenvolupament de la placenta i de les membranes annexes fetals
 - e) Biologia cel·lular i genètica del desenvolupament:
 - i) Diferenciació cel·lular i control de l'expressió gènica
 - ii) Proliferació i mort cel·lular
 - iii) Adhesió cel·lular i Morfogènesi
 - iv) Gens de control del desenvolupament embrionari. Famílies de gens
 - v) Gens HOX i gens amb Homeobox. Funcions normals i patologies associades
 - vi) Proteïnes senyal i patologies associades
 - (1) Família WNT i BMP. Patologies associades
 - (2) Gens Hedgehog. Patologies associades
 - vii) Control genètic del patró de formació
 - (3) Biologia i genètica moleculars de les primeres etapes del desenvolupament
 - (4) Establiment del pla corporal de l'embrió
 - (5) Neurulació. Especificació anterior-posterior i dorsal-ventral del tub neural

(6) Somitogènesi. Rellotge desegmentació

(7) Diferenciació cèl·lules musculars

f) Embriologia de les gestacions múltiples i patologies congènites associades.

3) Desenvolupament anòmal en el humà:

a) Concepte de defectes congènits físics (DCF) i d'anomalia congènita. Incidència i repercussions sanitàries.

b) DCFs: Classificació:

i) Segons la gravetat: DCF major i menor

ii) Segons la patogènia: DCFs primari i secundari: deformació; disrupció; malformació i displàsia

iii) Segons presentació clínica. DCFs simple i múltiple: síndrome; associació i seqüència.

c) Teratogènia:

i) Factors i agents teratogènics.

(1) Factors genètics: Microduplicacions i microdeleccions cromosòmiques. Epigenètica i alteracions del desenvolupament.

(2) Factors ambientals: Principis bàsics en la teratogènia. Patogènia de les malformacions congènites.

(3) Herència multifactorial

ii) Epidemiologia dels defectes congènits

4) Embriologia experimental.

a) Principis d'embriologia experimental

b) Tècniques d'estudi.

5) Embriologia comparada: Bases biològiques i models animals experimentals. EVO-DEVO

BLOC 2.- BASES MOLECULARS, CEL·LULARS, TISSULARS, GENÈTIQUES I EMBRIOLÒGIQUES DEL DESENVOLUPAMENT NORMAL I DELS DEFECTES CONGÈNITS FÍSICS DELS APARELLS I SISTEMES EN EL HUMÀ.

1) Desenvolupament normal i anòmal dels integuments

2) Desenvolupament normal i anòmal del tronc: elements parietals i cavitats

3) Desenvolupament normal i anòmal dels membres

4) Desenvolupament normal i anòmal de l'aparell faringi i del massís craniofacial

5) Desenvolupament normal i anòmal del sistema nerviós, de la cresta neural i dels òrgans dels sentits

6) Desenvolupament normal i anòmal de l'aparell circulatori i de les cèl·lules sanguínies

7) Desenvolupament normal i anòmal dels aparells digestiu i respiratori

8) Desenvolupament normal i anòmal dels aparells urinari i genital

9) Síndromes cromosòmiques

10) Mecanismes del desenvolupament implicats en càncer i en regeneració

Metodologia

Classes de teoria: Estan programades perquè l'alumnat adquireix els coneixements científics relacionats amb els Aspectes generals del desenvolupament normal en l'humà i, de forma més específica, amb les bases moleculars, tissulars, genètiques i embriològiques del desenvolupament normal i de les malformacions congènites dels aparells i sistemes en l'humà.

Pràctiques d'aula: Els temes 1.3.ci.1, 1.5 i 2.10 es tracten en pràctiques d'aula. A més hi haurà pràctiques d'aula dedicades a la preparació, presentació i discussió d'articles científics relacionats amb l'assignatura.

Aprentatge virtual: Alguns aspectes dels apartats tractats en les classes teòriques i en les pràctiques d'aula, han de ser estudiats per l'alumnat a partir de material docent aportat a través del campus virtual de la UAB.

Treball en equip:

Equips de treball formats per tres o quatre persones, han de fer l'anàlisi crítica d'articles científics relacionat amb la biologia del desenvolupament i/o la teratogènia, entregar un informe escrit (resum en català, castellà i anglès) i fer-ne una presentació oral en públic.

En qualsevol de les activitats formatives esmentades s'orienta a l'alumnat sobre l'aprenentatge autònom amb el que ha de completar essencialment la seva formació.

Activitats formatives

Títol	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
Tipus: Dirigides			
Classes teòriques	36	1,44	5, 11, 14, 15, 16, 17, 19, 20, 22
Pràctiques aula	9	0,36	2, 3, 4, 5, 6, 10, 17, 18, 19, 21
Tipus: Supervisades			
Classes virtuals	10	0,4	2, 3, 4, 5, 10, 11, 14, 15, 16, 17, 18, 19, 20, 22
Tutories	5	0,2	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14, 15, 16, 17, 18, 19, 20, 21, 22
Tipus: Autònomes			
Cerca de documentació	5	0,2	1, 2, 3, 7, 8, 9, 13, 18, 21, 22
Estudi	58	2,32	1, 2, 3, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14, 15, 16, 17, 18, 19, 20, 22
Lectura de textos	10	0,4	1, 3, 6, 7, 8, 9, 13, 18, 21, 22
Preparació de treballs	12	0,48	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14, 15, 16, 17, 18, 19, 20, 21, 22

Avaluació

Avaluació continuada:

1. **Avaluacions de seguiment:** En l'horari de quatre classes teòriques, l'alumnat farà unes proves d'avaluació no test, relacionats amb la docència impartida fins la setmana anterior a la data de la

convocatòria. El valor de la nota mitjana obtinguda en les avaluacions de seguiment representarà el 25% de la nota final. Les proves no realitzades seran puntuades amb 0 punts cadascuna, excepte la primera que no es contarà en el càlcul del promig.

2. **Avaluació del treball en equip:** Representarà un 15% de la nota final. La nota assolida pot ser modificada de forma individual si es considera que la participació en el treball del grup és molt inferior a la esperada. Si un alumne no assisteix a la presentació pública del treball se'l qualificarà amb la meitat de la nota assolida per l'equip. Els/Les alumnes que es matriculin per segona o més vegades de l'assignatura i que hagin realitzat l'activitat en cursos precedents, havent obtingut una qualificació igual o superior a 5 (en escala de 0-10 punts), quedaran exempts de realitzar l'activitat en el curs actual i se'ls aplicarà la nota obtinguda prèviament. No obstant es podrà renunciar a aquesta exempció participant en l'activitat del present curs, en el ben entès que pel càlcul de la nota final, s'aplicarà la nota del treball corresponent a la darrera participació en l'activitat. Aquesta exempció es mantindrà mentre no canviï la normativa.
3. **Avaluacions parcials:** Hi ha programades dues proves, cadascuna de les quals inclourà tots els continguts de cada Bloc. Consistiran en sengles exàmens tipus test de 40 preguntes amb cinc opcions i una vàlida (penalització de 0,25 punts per cada resposta incorrecte). La nota de cada prova representarà el 30% de la nota de l'assignatura.
4. **Prova de recuperació:** Es realitzarà una prova de recuperació de cadascuna de les avaluacions parcials, amb la mateixa ponderació que en les prèviament realitzades. A elles es podran presentar l'alumnat que no s'hi hagi presentat anteriorment o que desitgi millorar la seva qualificació, ja sigui per aconseguir la nota de suficiència o per millorar la nota prèviament obtinguda. En qualsevol cas, les notes assolides a l'examen de recuperació només s'aplicaran quan representin una millora de la nota assolida amb anterioritat.

Nota de suficiència: La suficiència en l'assignatura s'obtindrà amb una nota ponderada igual o superior a 5 (escala 0-10). Per poder fer la suma ponderada de les notes de totes les qualificacions compreses en l'avaluació continuada de l'assignatura serà necessari obtenir una nota superior o igual a 4 en cada avaluació parcial. En el cas que no s'acompleixi aquest requisit, la nota final no podrà ser major de 4 punts (escala 0-10)

Prova de síntesi: A partir de la segona matrícula es podrà optar per fer un examen de la totalitat del temari de l'assignatura mitjançant un examen no test, en comptes de la prova de recuperació de l'avaluació continuada. La nota assolida a la prova representarà com a màxim el 85% de la nota final i el 15% restant correspondrà a la qualificació assolida en el treball en equip. La nota que resulti de la suma ponderada d'aquestes dues qualificacions serà la nota final de l'assignatura.

No evaluable: L'alumne o l'alumna serà considerat no evaluable quan el número d'activitats d'avaluació realitzades sigui inferior al 50% de les programades en l'assignatura.

Activitats d'avaluació

Títol	Pes	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
Avaluació de seguiment	25%	1	0,04	1, 2, 3, 5, 7, 8, 9, 10, 11, 13, 14, 15, 16, 17, 18, 19, 20, 22
Avaluació del treball en equip	15%	1	0,04	1, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14, 15, 16, 17, 18, 19, 20, 21, 22
Avaluacions parcials	60%	3	0,12	1, 2, 3, 5, 7, 8, 10, 11, 13, 14, 15, 16, 17, 18, 19, 20, 22

Bibliografia

BÀSICA:

ALBERTS et al. (2008). Molecular Biology of the Cell. 5a edició. Garland Science (London)

CARLSON BM (2009) Embriología Humana y Biología del Desarrollo. 4a edició. Ed. Elsevier (Madrid)

COCHARD LR (2005) Netter-Atlas de Embriología humana. Ed. Elsevier-Masson (Barcelona)

MOORE KL, PERSAUD TVN, TORCHIA MG (2013) Embriología Clínica. 9a edició. Ed. Elsevier Saunders, Barcelona.

Martínez MA, García-Peláez MI (2017) Embriología Humana y Biología del Desarrollo. 2a edició. Ed Panamericana, Buenos Aires.

ROHEN JW, LÜTJEN-DRECOLL E (2008) Embriología funcional: una perspectiva desde la biología del desarrollo. 3a edició. Ed. Médica Panamericana (Buenos Aires)

SADLER TW (2010) Embriología médica de Langman 11a edició. Wolters Kluwer/Lippincott Williams & Wilkins (Philadelphia)

CONSULTA:

GILBERT SF. (2005) Biología del desarrollo. 7ª edición. Ed. Médica Panamericana (Buenos Aires)

GRATACOS E, GÓMEZ R, NICOLAIDES K, ROMERO, R, CABERO L (2007) Medicina fetal. Ed. Médica Panamericana (Buenos Aires)

JORDE L (2011). Genética Médica. 4ª edició. Ed. Elsevier (Madrid)

KARDONG KV (2007) Vertebrados. Anatomía comparada, función y evolución. McGraw-Hill-Interamericana (Madrid)

NUSSBAUM R.L., McINNES R.R., WILLIARD H.F. (2008) Thompson & Thompson genética en medicina. 7ª edició. Ed. Elsevier-Masson (Barcelona)

WOLPERT, I. (1998) Principles of Development. Current Biology.LTD/ Oxford University Press (London-Oxford)

YOUNG ID, MUELLER, RF (2009). EMERY'S Elementos de Genética Médica .13ª edició. Ed. Elsevier (Madrid)