

**Genética médica**

Código: 101970  
Créditos ECTS: 6

Titulación	Tipo	Curso	Semestre
2500890 Genética	OB	3	2

**Contacto**

Nombre: Vicenç Català Cahís

Correo electrónico: Vicenc.Catala@uab.cat

**Uso de idiomas**

Lengua vehicular mayoritaria: catalán (cat)

Algún grupo íntegramente en inglés: No

Algún grupo íntegramente en catalán: Sí

Algún grupo íntegramente en español: No

**Equipo docente**

Rosa Miró Ametller

Immaculada Ponsa Arjona

Maria Angels Rigola Tor

**Prerequisitos**

Convendría haber superado y alcanzado las competencias correspondientes a las asignaturas: Biología Celular, Genética Humana, Citogenética y Genética de la Reproducción.

**Objetivos y contextualización**

Los principales objetivos de esta asignatura son:

Conocer las bases genéticas de las principales enfermedades con base o componente genético.

Relacionar la disfunción genética con el fenotipo patológico.

Realizar la interpretación genética del diagnóstico, pronóstico, prevención y terapia de las patologías genéticas más frecuentes en la población humana.

Conocer la distribución de enfermedades de base genética en una población determinada teniendo en cuenta su origen.

Analizar desde un punto de vista genético la relación probandus-familia que facilite el ofrecimiento de consejo genético.

**Contenido**

1. Principios generales

1.1. Introducción básica a las enfermedades genéticas

1.2. Concepto de predisposición o susceptibilidad genética

1.3. Consejo genético

- 2. Alteraciones cromosómicas
  - 2.1. Trisomías autosómicas
  - 2.2. Alteraciones de los cromosomas sexuales
  - 2.3. Microdeleciones y microduplicaciones cromosómicas
- 3. Enfermedades neuromusculares
  - 3.1. Distrofias musculares: definición y clasificación
  - 3.2. Distrofias musculares de Duchenne y de Becker
  - 3.3. Otras distrofias musculares
  - 3.4. Distrofia miotónica
  - 3.5. Atrofia muscular espinal
  - 3.6. Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth: Neuropatía hereditaria sensoriomotora
- 4. Enfermedades mentales y del comportamiento
  - 4.1. Discapacidad Intelectual
  - 4.2. Síndrome del cromosoma X Frágil y enfermedades asociadas
  - 4.3. Síndrome de Rett
  - 4.4. Trastorno de déficit de atención e hiperactividad
  - 4.5. Autismo
  - 4.6. Esquizofrenia
- 5. Enfermedades del sistema nervioso central
  - 5.1. Enfermedad de Huntington
  - 5.2. Alzheimer
  - 5.3. Parkinson
  - 5.4. Tumores primarios del sistema nervioso central
- 6. Enfermedades esqueléticas y del tejido conectivo
  - 6.1. Osteogénesis imperfecta
  - 6.2. Acondroplasia
  - 6.3. Síndrome de Marfan
  - 6.4. Sarcoma
- 7.1. Craneosinostosis
- 8. Enfermedades dermatológicas
  - 8.1. Albinismo
  - 8.2. Cáncer de piel

- 9. Enfermedades oftalmológicas y sordera
  - 9.1. Defectos de la visión de los colores
  - 9.2. Sordera
- 10. Enfermedades cardiovasculares
  - 10.1. Hipertensión
- 11. Enfermedades gastrointestinales
  - 11.1. Celiaquía
  - 11.2. Cáncer de colon
- 12. Enfermedades respiratorias
  - 12.1. Cáncer de pulmón
- 13. Enfermedades metabólicas
  - 13.1. Alteraciones en el metabolismo de los glúcidos: Intolerancia a la lactosa
  - 13.2. Alteraciones en el metabolismo de los lípidos: Hipercolesterolemia
  - 13.3. Alteraciones en el metabolismo de los aminoácidos: Fenilcetonuria
- 14. Enfermedades hematológicas
  - 14.1. Hemoglobinopatías
  - 14.2. Hemofilia
  - 14.3. Leucemias y Linfomas
- 15. Enfermedades urogenitales
  - 15.1. Riñones poliquísticos
  - 15.2. Cáncer de riñón
  - 15.3. Cáncer de vejiga
  - 15.4. Cáncer de próstata
- 16. Enfermedades endocrinológicas
  - 16.1. Diabetes mellitus
  - 16.2. Cáncer de mama