

**Citogenètica Clínica**

Codi: 42943  
Crèdits: 6

| Titulació                                         | Tipus | Curs | Semestre |
|---------------------------------------------------|-------|------|----------|
| 4313782 Citogenètica i Biologia de la Reproducció | OT    | 0    | 1        |

**Professor de contacte**

Nom: Maria Angels Rigola Tor

Correu electrònic: MariaAngels.Rigola@uab.cat

**Equip docent**

Vicenç Català Cahís

Alberto Plaja Rustein

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

Llengua vehicular majoritària: català (cat)

**Equip docent extern a la UAB**

Miriam Guitart Feliubadaló

**Prerequisits**

Les indicades per cursar aquest Màster.

**Objectius**

- Actualitzar els coneixements dels darrers avenços en citogenètica i genètica clínica que permeten oferir un diagnòstic acurat de malalties hereditàries.
- Relacionar l'alteració cromosòmica amb el fenotip associat
- Conèixer les regions cromosòmiques crítiques associades a les patologies hereditàries més freqüents
- Conèixer la base del Consell Genètic i saber calcular de risc de descendència afecta de malalties hereditàries en portadors d'alteracions cromosòmiques
- Identificar les avantatges e inconvenients de cadascun dels mètodes de diagnòstic prenatal (invasius i no invasius)

**Competències**

- Aplicar el mètode científic i el raonament crític en la resolució de problemes
- Desenvolupar l'activitat professional respectant els principis ètics
- Dissenyar i executar protocols d'anàlisi en l'àmbit del màster.
- Identificar les bases cel·lulars i moleculars de les patologies humanes associades a anomalies cromosòmiques.
- Interpretar, resoldre i presentar casos clínics o resultats científics en l'àmbit del màster.
- Que els estudiants sàpiguen aplicar els coneixements adquirits i la seva capacitat de resolució de problemes en entorns nous o poc coneguts dins de contextos més amplis (o multidisciplinaris) relacionats amb la seva àrea d'estudi.

- Que els estudiants sàpiguen comunicar les seves conclusions, així com els coneixements i les raons últimes que les fonamenten, a públics especialitzats i no especialitzats d'una manera clara i sense ambigüitats
- Que els estudiants siguin capaços d'integrar coneixements i enfrontar-se a la complexitat de formular judicis a partir d'una informació que, tot i ser incompleta o limitada, inclogui reflexions sobre les responsabilitats socials i ètiques vinculades a l'aplicació dels seus coneixements i judicis
- Que els estudiants tinguin les habilitats d'aprenentatge que els permetin continuar estudiant, en gran manera, amb treball autònom a autodirigit
- Tenir coneixements que aportin la base o l'oportunitat de ser originals en el desenvolupament o l'aplicació d'idees, sovint en un context de recerca
- Utilitzar i gestionar informació bibliogràfica o recursos informàtics en l'àmbit del màster, en les llengües pròpies i en anglès.

## Resultats d'aprenentatge

1. Aplicar el mètode científic i el raonament crític en la resolució de problemes.
2. Avaluar el risc de descendència afectada en individus portadors i assessorar en el consell genètic.
3. Desenvolupar l'activitat professional respectant els principis ètics.
4. Desenvolupar tecnologies aplicables a la genètica i citogenètica clínica o a la investigació en l'àmbit públic o privat.
5. Identificar i integrar els canvis genètics implicats en les patologies cromosòmiques.
6. Interpretar i diagnosticar alteracions del cariotip humà.
7. Presentar articles o resultats científics de l'àmbit de la citogenètica clínica.
8. Que els estudiants sàpiguen aplicar els coneixements adquirits i la seva capacitat de resolució de problemes en entorns nous o poc coneguts dins de contextos més amplis (o multidisciplinaris) relacionats amb la seva àrea d'estudi.
9. Que els estudiants sàpiguen comunicar les seves conclusions, així com els coneixements i les raons últimes que les fonamenten, a públics especialitzats i no especialitzats d'una manera clara i sense ambigüitats.
10. Que els estudiants siguin capaços d'integrar coneixements i enfrontar-se a la complexitat de formular judicis a partir d'una informació que, tot i ser incompleta o limitada, inclogui reflexions sobre les responsabilitats socials i ètiques vinculades a l'aplicació dels seus coneixements i judicis.
11. Que els estudiants tinguin les habilitats d'aprenentatge que els permetin continuar estudiant d'una manera que haurà de ser en gran mesura autodirigida o autònoma.
12. Tenir coneixements que aportin la base o l'oportunitat de ser originals en el desenvolupament o l'aplicació d'idees, sovint en un context de recerca.
13. Utilitzar i gestionar informació bibliogràfica o recursos informàtics en l'àmbit del màster, en les llengües pròpies i en anglès.

## Continguts

**Tema 1: Citogenètica clínica.** Conseqüències clíniques de les anomalies germinals i somàtiques. Individus mosaics. Freqüència a la població. Detecció d'anomalies cromosòmiques a la població. Origen d'anomalies numèriques i estructurals: pèrdua anafàsica i no-disjunció. Trencaments cromosòmics.

**Tema 2: Patologies cromosòmiques més freqüents.** Característiques generals i trets clínics associats. Trisomies i monosomies viables a l'espècie humana. Alteracions de cromosomes autosòmics. Alteracions de cromosomes sexuals. Bases moleculars. Regions crítiques: Correlació genotip-fenotip.

**Tema 3: Alteracions Estructurals.** Alteracions equilibrades. Risc de descendència afectada en individus portadors. Translocacions e inversions. Alteracions desequilibrades més freqüents. Cromosomes marcadors. Principals síndromes associats a microdeleccions i microduplicacions.

**Tema 4: Consell Genètic i Diagnòstic Genètic Prenatal.** Consell Genètic. Indicacions per realitzar un Diagnòstic Prenatal. Mètodes de Diagnòstic Prenatal: invasius y no invasius. Avortaments espontanis de primer trimestre.

**Tema 5: Especialitat de Genètica Mèdica.** Organització de Genètica Clínica a nivell estatal. Accés a l'especialitat. Serveis associats a la Genètica Mèdica. Bases de dades de Genètica Humana a Internet. Interrelació de serveis inter-hospitalaris. Centres de referència

## Metodologia

1. Classes presencials teòriques amb suport de TIC.
2. Exercicis d'autoavaluació dels continguts del mòdul.
3. Treball autònom: cada alumne ha de fer un treball sobre algun tema concret del mòdul (presentació oral i del manuscrit)

## Activitats formatives

| Títol                                                                                                                                                 | Hores | ECTS | Resultats d'aprenentatge                  |
|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------|------|-------------------------------------------|
| <b>Tipus: Dirigides</b>                                                                                                                               |       |      |                                           |
| classes magistrals                                                                                                                                    | 30    | 1,2  | 1, 5, 6, 8, 9, 10, 11, 12                 |
| Identificar les alteracions presents en el cariotip humà i les conseqüències clíniques que s'en deriven                                               | 8     | 0,32 | 1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13 |
| Treballar en equip per resolució de qüestions relacionades en el consell genètic i càlcul de risc de descendència afectada per malalties hereditaries | 8     | 0,32 | 1, 2, 4, 5, 6, 8, 9, 10, 13               |
| <b>Tipus: Supervisades</b>                                                                                                                            |       |      |                                           |
| Elaboració del Treball Oral i Escrit                                                                                                                  | 4     | 0,16 | 1, 3, 4, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13          |
| <b>Tipus: Autònomes</b>                                                                                                                               |       |      |                                           |
| Elaboració del treball i integració de coneixements                                                                                                   | 60    | 2,4  | 1, 3, 7, 8, 9, 10, 12, 13                 |
| exercicis d'autoavaluació                                                                                                                             | 10    | 0,4  | 4, 5, 6, 8, 10, 11                        |

## Avaluació

### Sistema d'Avaluació

Les competències d'aquesta assignatura seran avaluades mitjançant la participació a classe, l'elaboració de un treball i la realització d'examen.

L'avaluació d'aquest mòdul és individual:

- 1.- Avaluació Continuada per la participació activa en les discussions a la classe: 10% nota final.
- 2.- Examen tipus text (4 opcions/1 correcta; Penalització de 1/3): 30% nota final.
- 3.- Presentació i defensa d'un treball relacionat amb la citogenètica: 60% nota final.

Exposició oral. Caldrà respondre a les qüestions plantejades pels companys i professors: 30% nota final.

Presentació escrita. Caldrà que es recollin els comentaris efectuats durant l'exposició oral: 30% nota final.

**Cal recordar que l'assistència a classe es obligatòria.**

## Activitats d'avaluació

| Títol                                               | Pes | Hores | ECTS | Resultats d'aprenentatge |
|-----------------------------------------------------|-----|-------|------|--------------------------|
| Examen tipus text                                   | 30% | 1     | 0,04 | 1, 2, 5, 6               |
| Participació activa en les discussions a la classe  | 10% | 27    | 1,08 | 3, 5, 8, 9, 10, 11, 12   |
| Presentació i defensa de un treball de citogenètica | 60% | 2     | 0,08 | 1, 2, 4, 7, 12, 13       |

## Bibliografia

### Llibres

- Genetics and Genomics in Medecine. Strachan et al. (2015). Ed Garland Science.
- Human Genetics and Genomics. Korf BR (2012). Ed Willey-Blackwell, 4th ed.
- Genética Humana. Fundamentos y aplicaciones en Medicina. Solari AJ (2011). Ed Médica Panamericana, 4ª ed.
- Genética Médica. Jorde LB (2016). Ed Elsevier, 5ª ed.
- New Clinical Genetics. Read and Donnai (2010). Ed Scion Publishing Ltd, 2nd ed.
- Human Genetics: Concepts and applications. Lewis R (2010). Ed McGraw-Hill International, 9nd ed.
- Elementos de Genética Médica. Emery et al. (2009). Ed. Elsevier, 13ª ed.
- Genética en Medicina. Thompson and Thompson (2016). Ed Elsevier, 8ª ed.
- Human chromosomes. Miller and Therman (2001). Ed Springer, 4th ed.
- Genetics of complex disease. Donalson et al (2016). Ed Garland Science.
- Chromosome abnormalities and Genetic Counseling. Gardner and Sutherland (2011) Ed Oxford University Press.
- Human cytogenetics : constitutional analysis : a practical approach. Rooney and Czepulkowski (2001) Ed Oxford University Press (3rd ed).
- ISCN. An International System for Human Cytogenetic Nomenclature (2016) McGowan-Jordan, Simons and Schmid (2016). Ed Karger.
- Cancer Cytogenetics: Chromosomal and Molecular Genetic Abberations of Tumor Cells. Felix Mitelman (2011). Ed Wiley Blackwell.

PubMed <http://www.kumc.edu/gec/prof/cytogene.html>

Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM) <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?db=OMIM>

Orphanet <http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/home.php?Lng=ES>

Genetics Home Reference <http://ghr.nlm.nih.gov/ghr/page/Home>

Cytogenetic Resources <http://www.kumc.edu/gec/prof/cytogene.html>

University of Wisconsin <http://www.slh.wisc.edu/wps/wcm/connect/extranet/cytogenetics>

**Documentació addicional disponible en el Campus Virtual**