

**Genética médica**

Código: 101886  
Créditos ECTS: 6

Titulación	Tipo	Curso	Semestre
2501230 Ciencias Biomédicas	OB	3	2

**Contacto**

Nombre: Immaculada Ponsa Arjona  
Correo electrónico: Imma.Ponsa@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  
Vicenç Català Cahís  
Maria Angels Rigola Tor

**Prerequisitos**

Convendría haber superado y alcanzado las competencias correspondientes a las asignaturas: "Biología Celular", "Genética Humana", "Biología Molecular de la Célula", "Biología del Desarrollo y Teratogenia".

**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.

**Competencias**

- Actuar respetando los aspectos éticos y legales de la investigación y de las actividades profesionales.
- Comunicar y aplicar los conocimientos en el debate público y cultural.
- Demostrar que comprende las bases y los elementos aplicables al desarrollo y validación de técnicas diagnósticas y terapéuticas.
- Demostrar que conoce los conceptos y el lenguaje de las ciencias biomédicas al nivel requerido para el adecuado seguimiento de la literatura biomédica.

- Demostrar que conoce y comprende conceptual y experimentalmente las bases moleculares y celulares relevantes en patologías humanas y animales.
- Desarrollar conocimiento científico, pensamiento crítico y creatividad.
- Desarrollar estrategias de aprendizaje autónomo.
- Desarrollar habilidades de autoaprendizaje y motivación para continuar su formación a nivel de postgrado.
- Desarrollar un pensamiento y un razonamiento crítico y saber comunicarlos de manera efectiva, tanto en las lenguas propias como en una tercera lengua.
- Generar propuestas innovadoras y competitivas en la investigación y en la actividad profesional.
- Identificar y comprender los continuos avances y retos en la investigación.
- Leer y criticar artículos científicos originales y de revisión en el campo de la biomedicina, y ser capaz de evaluar y elegir las descripciones metodológicas adecuadas para el trabajo de laboratorio biomédico.
- Planificar e implementar prácticamente experimentos y procedimientos de análisis de laboratorio en el campo de la biomedicina.
- Trabajar como parte de un grupo junto con otros profesionales, comprender sus puntos de vista y cooperar de forma constructiva.

## Resultados de aprendizaje

1. Actuar respetando los aspectos éticos y legales de la investigación y de las actividades profesionales.
2. Comprender textos científicos sobre genética y desarrollo y elaborar trabajos de revisión.
3. Comunicar y aplicar los conocimientos en el debate público y cultural.
4. Contrastar las técnicas y métodos que permiten el diagnóstico genético.
5. Desarrollar conocimiento científico, pensamiento crítico y creatividad.
6. Desarrollar estrategias de aprendizaje autónomo.
7. Desarrollar habilidades de autoaprendizaje y motivación para continuar su formación a nivel de postgrado.
8. Desarrollar un pensamiento y un razonamiento crítico y saber comunicarlos de manera efectiva, tanto en las lenguas propias como en una tercera lengua.
9. Diseñar metodologías para el estudio experimental de enfermedades genéticas.
10. Generar propuestas innovadoras y competitivas en la investigación y en la actividad profesional.
11. Identificar las bases genéticas de las principales enfermedades con base o componente genético.
12. Identificar y comprender los continuos avances y retos en la investigación.
13. Interpretar publicaciones científicas, resolver problemas y casos ejemplo del ámbito de la citogenética.
14. Relacionar la disfunción genética con el fenotipo patológico.
15. Trabajar como parte de un grupo junto con otros profesionales, comprender sus puntos de vista y cooperar de forma constructiva.
16. Utilizar correctamente la terminología genética y embriológica empleada en libros de texto y consulta .

## 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. Enfermedades craneofaciales**

- 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. Hemofilias
- 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

## Metodología

**Clases magistrales:** Exposición sistematizada del temario de la asignatura, dando relevancia a los conceptos más importantes. El alumno adquiere los conocimientos científicos básicos de la asignatura en las clases de teoría, que complementará con el estudio personal de los temas expuestos.

**Aprendizaje basado en problemas (ABP):** Los alumnos trabajarán en grupos reducidos, y bajo la supervisión de un profesor, sobre problemas específicos a lo largo de 3 sesiones de 2 horas cada una para cada caso, y un total de 2 casos. Al final de cada caso, se expondrá el trabajo ante el resto de compañeros.

La plataforma de comunicación y de transferencia de material utilizada de manera general será el Moodle.

## Actividades

Título	Horas	ECTS	Resultados de aprendizaje
<b>Tipo: Dirigidas</b>			
Aprendizaje basado en problemas (ABP)	12	0,48	2, 3, 4, 6, 7, 8, 9, 10, 12, 11, 13, 14, 15, 16
Clases magistrales	34	1,36	2, 4, 6, 7, 12, 11, 14, 16
<b>Tipo: Supervisadas</b>			
Elaboración de trabajos	18	0,72	2, 3, 4, 6, 7, 8, 9, 10, 12, 11, 13, 14, 15, 16
Tutorías presenciales y virtuales	6	0,24	5, 8, 10, 11, 14
<b>Tipo: Autónomas</b>			
Búsqueda de documentación	17	0,68	2, 4, 6, 12, 13
Estudio	38	1,52	2, 3, 4, 6, 7, 8, 9, 10, 12, 11, 13, 14, 15, 16
Evaluación	6	0,24	4, 8, 11, 13, 14, 16
Lectura de textos	19	0,76	2, 4, 6, 12, 11, 13, 14, 16

## Evaluación

Las competencias de esta materia serán evaluadas mediante: exámenes, trabajos en grupo y presentaciones públicas.

El sistema de evaluación se organiza en dos módulos, cada uno de los cuales tendrá asignado un peso específico en la calificación final:

- **Módulo de Aprendizaje Basado en Problemas (ABP) (25%).** Los aspectos que se tendrán en cuenta para la calificación serán: el interés y la calidad del trabajo demostrados a lo largo del desarrollo del caso para cada uno de los alumnos y del grupo, y la presentación final. En el caso del alumnado repetidor, si la puntuación de esta evidencia de aprendizaje en cursos anteriores fue superior o igual a

5, puede renunciar a repetir la actividad y se utilizará esta puntuación para calcular la calificación global de la asignatura. Por las características de la actividad, esta evidencia de aprendizaje no es recuperable.

- **Módulo de pruebas escritas (75%).** Se harán dos exámenes parciales del contenido de la materia impartida en las clases de teoría, cada uno correspondiente a una parte de la asignatura. Los exámenes serán tipo test con cuatro opciones de respuesta múltiple.

Actividades de evaluación	Recuperable	Valor
1 <sup>er</sup> parcial	Si	37,5%
2º parcial	Si	37,5%
ABP caso 1	No	12,5%
ABP caso 2	No	12,5
<b>Total*</b>		<b>100%</b>

**\*Requisitos para poder calcular la calificación global**

La media ponderada de las puntuaciones se aplicará a partir de calificaciones iguales o superiores a 4 en cada uno de los exámenes parciales.

Para aprobar la asignatura, será necesario obtener una calificación global igual o superior a 5.

**Examen de recuperación**

Para participar en la recuperación, el alumnado debe haber estado previamente evaluado en un conjunto de actividades el peso de las cuales equivalga a un mínimo de dos terceras partes de la calificación total de la asignatura. Por tanto, el alumnado obtendrá la calificación de "No Avaluable" (No Evaluable) cuando las actividades de evaluación realizadas tengan una ponderación inferior al 67% en la calificación final.

Se pueden recuperar los exámenes parciales en los que la nota del examen haya sido inferior a 4. El alumno puede presentarse al examen de recuperación sólo del parcial suspendido.

Si el alumno se examina de los dos exámenes parciales, la puntuación conseguida corresponde al 75% de la calificación de la asignatura, desapareciendo el requisito de tener que obtener una puntuación superior o igual a 4 de cada uno de los exámenes parciales. Esta puntuación se utilizará para calcular la calificación global con el resto de actividades de evaluación.

Los alumnos que quieran mejorar la nota de uno o de ambos parciales podrán hacerlo en el examen de recuperación, renunciando previamente a la calificación obtenida en el examen parcial correspondiente.

**Copia y plagio**

La copia o plagio, tanto en el caso de trabajos como en el caso de los exámenes, constituyen un delito que puede representar suspender la asignatura.

## Actividades de evaluación

Título	Peso	Horas	ECTS	Resultados de aprendizaje
Aprendizaje basado en problemas (ABP)	25%	0	0	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 12, 11, 13, 14, 15, 16
Exámenes	75%	0	0	2, 4, 6, 7, 8, 9, 12, 11, 13, 14, 16

## Bibliografía

- 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.M. i Sutherland G.R. Chromosome abnormalities and Genetic Counseling, 5a ed. Oxford Monographs on Medical Genetics. Editorial Oxford University Press, 2011
- Harper P. S. Practical genetic counselling, 7a ed. Editorial Hodder Arnold, 11
- 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, NewYork, 2001
- Stracher T., et al. Genetics and Genomics in Medicine, 1st ed. Garland Science, 2014
- Weinberg, R.A. The Biology of Cancer. Garland Science, 2a ed. (2014)
- Wright A. i Hastie N. Genes and common diseases: Genetics in Modern Medicine. Editorial Cambridge University Press, 2007