

Patología molecular

Código: 100949
Créditos ECTS: 6

Titulación	Tipo	Curso	Semestre
2500253 Biotecnología	OT	4	0

Contacto

Nombre: Assumpció Bosch Merino
Correo electrónico: Assumpcio.Bosch@uab.cat

Uso de idiomas

Lengua vehicular mayoritaria: catalán (cat)
Algún grupo íntegramente en inglés: No
Algún grupo íntegramente en catalán: No
Algún grupo íntegramente en español: No

Equipo docente

Anna Maria Bassols Teixidó
Maria Fátima Bosch Tubert

Prerequisitos

No hay prerequisites oficiales. Sin embargo, se supone que el alumno ha adquirido los conocimientos impartidos en las asignaturas de los primeros cursos, como Bioquímica, Biología y Genética Molecular, Genética, y Técnicas Instrumentales Básicas y Avanzadas.

Es necesario haber superado el test de seguridad en los laboratorios. El test se responde en el correspondiente espacio de la Intranet de la asignatura y la información que se debe consultar se encuentra en el espacio de comunicación del Grado en Biotecnología.

Objetivos y contextualización

Proporcionar un conocimiento general sobre las bases moleculares del desarrollo de enfermedades genéticas y profundizar en la aplicación de técnicas bioquímicas y de biología molecular para su estudio, diagnóstico y terapéutica. Para integrar esta información, se describirán a nivel molecular algunos ejemplos seleccionados de enfermedades genéticas.

Competencias

- Aplicar las principales técnicas asociadas a la utilización de sistemas biológicos: DNA recombinante y clonación, cultivos celulares, manipulación de virus, bacterias y células animales y vegetales, técnicas inmunológicas, técnicas de microscopía, proteínas recombinantes y métodos de separación y caracterización de biomoléculas.
- Aplicar los recursos informáticos para la comunicación, la búsqueda de información, el tratamiento de datos y el cálculo.
- Aprender nuevos conocimientos y técnicas de forma autónoma.
- Buscar y gestionar información procedente de diversas fuentes.

- Buscar, obtener e interpretar la información de las principales bases de datos biológicos, bibliográficos y de patentes y usar las herramientas bioinformáticas básicas.
- Describir las bases moleculares, celulares y fisiológicas de la organización, funcionamiento e integración de los organismos vivos en el marco de su aplicación a los procesos biotecnológicos.
- Diseñar experimentos de continuación para resolver un problema.
- Hacer una presentación oral, escrita y visual de un trabajo a una audiencia profesional y no profesional, tanto en inglés como en las lenguas propias.
- Interpretar resultados experimentales e identificar elementos consistentes e inconsistentes.
- Leer textos especializados tanto en lengua inglesa como en las lenguas propias.
- Pensar de una forma integrada y abordar los problemas desde diferentes perspectivas.
- Razonar de forma crítica.
- Trabajar de forma individual y en equipo.

Resultados de aprendizaje

1. Analizar e interpretar correctamente los datos publicados sobre estudios de ligamiento genético y clonaje posicional para la identificación de genes asociados a enfermedades genéticas.
2. Aplicar los recursos informáticos para la comunicación, la búsqueda de información, el tratamiento de datos y el cálculo.
3. Aprender nuevos conocimientos y técnicas de forma autónoma.
4. Buscar y gestionar información procedente de diversas fuentes.
5. Describir las bases moleculares de las enfermedades genéticas en sus diferentes mecanismos, pudiendo dar ejemplos que ilustren cada tipo de mecanismo, su repercusión funcional y aproximaciones terapéuticas.
6. Describir las metodologías y las limitaciones para la generación de modelos animales de enfermedades humanas y las aplicaciones generales de la terapia molecular y génica.
7. Describir y utilizar las técnicas bioquímicas y de biología molecular para la detección de mutaciones responsables de enfermedades genéticas en diferentes tipos de muestras y para el diagnóstico prenatal.
8. Diseñar experimentos de continuación para resolver un problema.
9. Explicar las bases moleculares de fenómenos como pérdida y ganancia de función, penetrancia incompleta, anticipación, expresividad variable, imprinting genómico e inactivación del cromosoma X.
10. Hacer una presentación oral, escrita y visual de un trabajo a una audiencia profesional y no profesional, tanto en inglés como en las lenguas propias.
11. Interpretar e integrar los datos analíticos de las principales pruebas bioquímicas y del diagnóstico genético molecular y correlacionarlos con los datos clínicos.
12. Interpretar resultados experimentales e identificar elementos consistentes e inconsistentes.
13. Leer textos especializados tanto en lengua inglesa como en las lenguas propias.
14. Pensar de una forma integrada y abordar los problemas desde diferentes perspectivas.
15. Razonar de forma crítica.
16. Realizar una interpelación básica a bases de datos de genes y enfermedades genéticas e interpretar los resultados.
17. Relacionar los distintos tipos de mutaciones en el DNA con sus efectos sobre la expresión génica.
18. Trabajar de forma individual y en equipo.

Contenido

TEORÍA

1. Introducción a las enfermedades genéticas.

Concepto de salud y enfermedad. Concepto de enfermedad genética. Contribución de Garrod: Errores congénitos del metabolismo. Bases de datos de enfermedades genéticas. Enfermedades monogénicas, poligénicas y multifactoriales. Herencia mendeliana. Incidencia y prevalencia de enfermedades genéticas en la población.

2. Mutaciones en el ADN como causa de enfermedades genéticas.

Concepto de mutación. Tasa de mutación. Tipos de mutaciones moleculares y efecto en la expresión génica. Hemoglobinopatías. Enzimopatías: Bloqueo de una vía metabólica. Deficiencia de glucosa-6-fosfatasa, galactosemia y fenilcetonuria.

3. Diagnóstico genético molecular.

Tipos y origen de las muestras analizadas. Diagnóstico prenatal y de portadores. Técnicas no invasivas. Métodos para la detección de mutaciones puntuales (SNP), mutaciones dinámicas, deleciones y reordenamientos cromosómicos. Microarrays.

4. Bases moleculares de la herencia y de las enfermedades genéticas.

Pérdida de función. Recesividad. Dominancia. Haploinsuficiencia. Efecto dominante negativo. Ganancia de función. Expresividad variable. Penetrancia incompleta. Epigenética. Imprinting genómico. Síndromes de Prader-Willi y de Angelman. Inactivación del cromosoma X. Hemizigosidad funcional. Hembras mosaicos. Gen XIST y centro de inactivación del cromosoma X (XIC).

5. Identificación de genes asociados a enfermedades.

Estrategias. Clonación funcional. Clonación posicional. Mapas genéticos y mapas físicos. Análisis de ligamiento. LOD score. Zoo blots. Islas CG. Exon trapping. Predicción de exones. Chromosome jumping. Genes candidatos.

6. Proyecto Genoma.

Objetivos. Cronología. Genomas completados. Estrategias: Top-down y bottom-up. Mapas físicos de alta resolución: STS. Secuenciación y ensamblaje. Mapas de contigs. Análisis de los resultados. Genómica funcional. Biología de sistemas. El nuevo paradigma en medicina. Farmacogenómica y toxicogenómica.

7. Enfermedades monogénicas: Fibrosis quística.

Alteración en el transporte de iones cloruro. Aislamiento del gen responsable. Estructura y función del regulador transmembrana de la fibrosis quística (CFTR). Efectos de la mutación $\Delta F508$ y otros. Heterocigotos compuestos. Aproximaciones terapéuticas.

8. Enfermedades debidas a mutaciones dinámicas.

Clasificación. Mecanismo propuesto. Características generales: Penetrancia incompleta, anticipación, premutación. Síndrome del cromosoma X frágil. Efecto de la expansión del trinucleótido CGG. Función del gen FMR1.

9. Enfermedades poligénicas: Enfermedad de Alzheimer.

Tipos de lesiones. Genes candidatos y de susceptibilidad. Precursor de la proteína β -amiloide (APP). Papel de las secretasas en el procesamiento del APP. Presenilinas. Fármacos: Inhibidores de acetilcolinesterasa. Otras aproximaciones terapéuticas.

10. Enfermedades cromosómicas: Síndrome de Down (Trisomía 21).

Efecto de la edad materna. Fenotipo. Causas. Efecto de dosis génica. Genes candidatos. Región crítica del Síndrome de Down. Modelos animales. Diagnóstico prenatal.

11. Enfermedades del metabolismo de los aminoácidos.

Fenilcetonuria y otras hiperfenilalaninemias. Deficiencia de fenilalanina hidroxilasa. Estructura y efecto de las mutaciones. Diagnóstico neonatal y prevención.

12. Enfermedades del metabolismo de los lípidos.

Hipercolesterolemia familiar. Metabolismo del colesterol y LDL. Loci implicados. Estructura y función del receptor de LDL. Efecto de las mutaciones.

13. Enfermedades del metabolismo de los glúcidos.

Enfermedades por acúmulo de glucógeno. Galactosemia.

14. Diabetes mellitus.

Diabetes tipo I. Diabetes tipo II.

15. Enfermedades de la biosíntesis y estructura del colágeno.

Osteogénesis imperfecta. Síndrome de Ehlers-Danlos. Síndrome de Alport.

16. Distrofias musculares.

Distrofia muscular de Duchenne. Distrofia muscular de Becker. Distrofia muscular *limb-girdle*. Estructura de la distrofina y del complejo distrofina-distroglucano.

17. Enfermedades relacionadas con los sistemas de reparación del DNA.

Xeroderma pigmentosa. Síndrome de Cockayne. Ataxia telangiectasia. Anemia de Fanconi.

18. Bioquímica y Biología Molecular del cáncer (I).

El cáncer como proceso multicausal. Epidemiología del cáncer y factores de riesgo. Las alteraciones fundamentales de la célula cancerosa.

19. Bioquímica y Biología Molecular del cáncer (II).

Oncogenes y proto-oncogenes: mecanismos de activación, oncoproteínas de membrana, citoplasmáticas y nucleares. Genes supresores de tumores: bases moleculares y relación con cánceres hereditarios. Cáncer y apoptosis.

20. Bioquímica y Biología Molecular del cáncer (III).

Bases moleculares de la invasión y la metástasis. Aproximaciones terapéuticas.

21. Técnicas de Biología Molecular para el estudio de los mecanismos de desarrollo de enfermedades (I).

Introducción a las técnicas de transgénesis en animales. Microinyección de ADN a oocitos fecundados. Microinyección de células madre embrionarias recombinantes en blastocitos. Introducción del sistema CRISPR/Cas9.

22. Técnicas de Biología Molecular para el estudio de los mecanismos de desarrollo de enfermedades (II).

Obtención de modelos de enfermedades humanas mediante animales transgénicos.

23. Introducción a la Terapia Génica.

Tipos de vectores. Desarrollo de estrategias para la transferencia de genes a células y tejidos específicos.

SEMINARIOS

Temas propuestos:

1. Retinosis pigmentaria

2. Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth

3. Enfermedad de Parkinson

4. Enfermedad de Huntington

5. Síndrome de Lesch-Nyhan
6. Esclerosis lateral amiotrófica
7. Adrenoleucodistrofia
8. Síndrome de Rett
9. Enfermedad de Gaucher
10. Hipertermia maligna
11. Síndrome de Marfan
12. Ataxia de Friedreich
13. Neurofibromatosis
14. Cáncer colorrectal
15. Enfermedades mitocondriales
16. Inmunodeficiencias
17. Narcolepsia
18. Esquizofrenia
19. Alcoholismo
20. Farmacogenómica y toxicogenómica

Prácticas de laboratorio

Genotipado, determinación de la viabilidad celular y tipo de muerte y señalización celular.

- a) Extracción y purificación de ADN genómico.
- b) Genotipado mediante PCR. Análisis electroforético.
- c) Determinación de la dosis letal 50 de un fármaco sobre una línea celular humana.

Metodología

Material disponible al Campus Virtual de la asignatura

Guía docente

Calendario de las actividades docentes (clases de aula, prácticas de laboratorio, tutorías, evaluaciones, entregas...)

Presentaciones utilizadas por los profesores en las clases de teoría

Temas de autoaprendizaje (Seminarios)

Manual de prácticas

Preguntas cortas, casos clínicos, enunciados de problemas

Colección de preguntas tipo test

Las actividades formativas incluyen: clases de teoría, seminarios y prácticas de laboratorio, cada una de ellas con su metodología específica. Estas actividades serán complementadas por una serie de sesiones de tutoría que se programarán adicionalmente y una colección de entregas de tests de evaluación continuada.

Clases de teoría

El profesor explicará el contenido del temario con la ayuda de material gráfico (presentaciones de clase) que se pondrá a disposición de los estudiantes a través de la intranet de la asignatura. Este material de soporte estará escrito en catalán, castellano o inglés. Las sesiones expositivas constituirán la parte más importante del apartado de teoría.

Seminarios

Los conocimientos de algunos temas seleccionados del temario se trabajarán mediante aprendizaje autónomo por parte de los estudiantes. Estos trabajos se presentarán en las sesiones de seminarios i también se subirán como material de estudio en la intranet para que todos los estudiantes tengan acceso. Se valorará positivamente la realización y presentación de los seminarios en inglés.

Se realizarán 10 sesiones de seminarios durante el curso donde los alumnos expondrán los trabajos de autoaprendizaje propuestos (ver contenidos del seminarios). Las presentaciones, en formato PowerPoint y un resumen de media página como máximo, se deberán enviar al profesor una semana antes. El profesor podrá sugerir cambios o modificaciones durante esa semana, que deberán incorporarse a la presentación.

La exposición del tema tendrá una duración mínima de 20 min., con el siguiente esquema:

- Herencia y epidemiología
- Clínica (sintomatología)
- Genética molecular (localización cromosómica e identificación del gen)
- Bioquímica (mutaciones/variantes alélicas y correlación genotipo-fenotipo)
- Diagnóstico y terapéutica

El resto del tiempo se dedicará a resolver dudas, contestar preguntas, plantear un debate, etc., donde podrán intervenir todos los asistentes al seminario.

El tiempo de exposición se repartirá entre los miembros del grupo (2 estudiantes), de forma que todos tengan la oportunidad de hablar (mínimo 10 min por persona).

La presentación y asistencia a los seminarios es obligatoria para todos los alumnos, excepto los casos en que haya una causa justificada documentalmente. Se valorará la participación activa de los alumnos en los seminarios, lo que incidirá en la nota de seminarios. La falta de asistencia descontará un porcentaje de la nota de seminarios.

Entrega de casos clínicos, preguntas cortas o problemas

Cada 10-12 temas de teoría se entregará a través de la aplicación del Aula Moodle una colección de preguntas que podrán contener casos clínicos, preguntas cortas o problemas y que tendrán que responderse a través del mismo canal en el plazo de 5 días. Las preguntas estarán relacionadas con los conceptos explicados en las clases de teoría pero también podrán tratarse de temas de autoaprendizaje que tendrán que ser investigados y estudiados mediante aprendizaje autónomo por parte de los alumnos.

Tutorías

Se realizarán tutorías individuales a petición de los alumnos. En el caso que el número de solicitudes fuera extremadamente elevado, principalmente de cara a los exámenes parciales o a la resolución de casos clínicos o preguntas cortas, se podrían realtar hasata 2 tutorías de aula que se anunciarían oportunamente a través de la intranet. El objetivo de estas sesiones será el de reolver dudas, repasar conceptos básicos, solucionar

los problemas o casos clínicos propuestos a través de la intranet, orientar sobre las fuentes de información consultadas y realizar debates sobre los temas programados como de aprendizaje autónomo o que hubieran sido propuestos por los profesores. Estas sesiones no serán expositivas ni en ellas se avanzará materia del temario oficial, sino que serán sesiones de debate y discusión.

Prácticas de laboratorio

Se programarán 3 sesiones de 4 horas cada una. Los horarios y los laboratorios se podrán consultar con suficiente antelación en la intranet de la asignatura y en la web de la Facultad.

La asignatura se impartirá en grupos reducidos de estudiantes, en los laboratorios de prácticas.

Los estudiantes dispondrán de un Manual de Prácticas antes del inicio de las sesiones prácticas y, si fuera el caso, de un cuestionario que estarán disponibles en la intranet.

En cada sesión de prácticas, es obligatorio que los alumnos lleven: su propia bata de laboratorio, gafas de laboratorio y el Manual de Prácticas. También hay que llevar una libreta, donde cada alumno anotará las observaciones realizadas además de un rotulador permanente.

Para la realización de las prácticas, los alumnos trabajarán en parejas bajo la supervisión del profesor responsable. Al inicio de cada sesión, el profesor hará una breve explicación teórica del contenido de la práctica y de los experimentos a realizar por parte de los alumnos.

Para conseguir un buen rendimiento y adquirir las competencias correspondientes a esta asignatura, es imprescindible que el alumno haga una lectura comprensiva del Manual de Prácticas, familiarizándose con las prácticas que llevará a cabo en cada sesión, así como con la metodología que deberá de aplicar en cada caso.

Actividades

Título	Horas	ECTS	Resultados de aprendizaje
Tipo: Dirigidas			
Clases de teoría	30	1,2	1, 4, 7, 5, 6, 9, 11, 13, 14, 15, 17
Prácticas de laboratorio	12	0,48	3, 1, 2, 7, 5, 6, 8, 9, 10, 11, 12, 14, 15, 16, 17, 18
Tipo: Supervisadas			
Entrega de casos clínicos, preguntas cortas, resolución de problemas a través de la Intranet	3	0,12	1, 2, 4, 7, 5, 6, 8, 9, 10, 11, 12, 14, 15, 16, 17, 18
Seminarios	10	0,4	3, 1, 2, 4, 7, 5, 6, 9, 10, 11, 13, 14, 15, 16, 17, 18
Tutorías individualizadas	5	0,2	1, 2, 4, 7, 5, 6, 9, 11, 12, 13, 14, 15, 16, 17
Tipo: Autónomas			
Entrega de casos clínicos, preguntas cortas, resolución de problemas a través de la Intranet	12	0,48	3, 1, 2, 4, 7, 5, 6, 8, 9, 11, 12, 13, 14, 15, 16, 17
Estudio	48	1,92	3, 1, 2, 4, 7, 5, 6, 9, 11, 12, 13, 14, 15, 17

Evaluación

La evaluación de esta asignatura tendrá el formato de continuada con una prueba final de recuperación. El objetivo de la evaluación continuada es incentivar el esfuerzo del estudiante a lo largo de todo el semestre, permitiendo monitorizar su grado de asimilación de la materia. La prueba final de recuperación sirve para comprobar que el estudiante ha alcanzado el grado necesario de integración de conocimientos de la asignatura.

Teoría (6/10)

Evaluación individual mediante:

- Dos pruebas parciales escritas con preguntas de desarrollo medio / cor

- Una prueba final escrita de recuperación que tendrá el mismo formato que las parciales y cubrirá todo el temari
Para participar en la recuperación, el alumnado debe haber sido previamente evaluado en un conjunto de activid

Por lo tanto, el alumnado obtendrá la calificación de "No Evaluable" cuando las actividades de evaluación realiz:

La fecha, la hora el lugar de las pruebas se podrán consultar con la suficiente antelación en el Campus Virtual de la asignatura o en la página web de la Facultad.

Casos clínicos, problemas y pruebas de evaluación continuada a través del Campus Virtual (1/10)

Se realizarán un máximo de 2 entregas.

Seminarios (1,5/10)

La nota obtenida será la misma para todos los miembros del grupo, siempre y cuando todos ellos hayan preparado y expuesto de forma equivalente. La participación de los diferentes miembros del equipo se verificará mediante una pequeña encuesta individual y confidencial.

Se valorará positivamente la participación (preguntas, intervenciones, debate, etc.) de los asistentes a la presentación de los seminarios. La realización y presentación de los seminarios en inglés recibirá un punto extra en la nota de seminarios. Habrá una pregunta sobre el contenido presentado en los seminarios en la prueba del 2º parcial y también en la prueba final de recuperación.

La participación en los seminarios es obligatoria, tanto el día de la presentación como la asistencia al resto de seminarios de los compañeros. El alumnado obtendrá la calificación de "No Evaluable" cuando la ausencia sea superior al 40% de las sesiones programadas.

Prácticas de laboratorio (1,5/10)

La asistencia a las sesiones de prácticas de laboratorio es obligatoria. Cualquier retraso o falta de asistencia debe ser justificado documentalmente. Para poder superar la asignatura se requiere una asistencia, como mínimo, al 80% de las sesiones programadas.

Los estudiantes deben redactar una memoria donde se presentarán y discutirán los resultados obtenidos durante las sesiones de prácticas. Este trabajo representará el 75% de la nota de prácticas. La fecha de

entrega de la memoria será fijada por el profesor. Además, también se evaluará la habilidad práctica de cada grupo de alumnos teniendo en cuenta los resultados obtenidos, que representará el 25% de la nota de prácticas.

La evaluación se basará no sólo en la elaboración de la memoria de prácticas sino que también contemplará la actitud y aptitud del estudiante durante las sesiones.

Los alumnos que no obtengan una nota de prácticas igual o superior a 5, no pueden superar la asignatura.

En el caso de no superar la asignatura y a partir de la segunda matrícula, los alumnos repetidores que tengan una nota de prácticas igual o superior a 5, no será necesario que asistan a las sesiones de prácticas ni que sean evaluados de prácticas. Esta exención se mantendrá por un periodo de dos matrículas adicionales.

Requisitos para superar la asignatura

Para poder hacer media entre pruebas parciales, sin ir a la prueba de recuperación final, el alumno deberá alcanzar en cada uno de los dos parciales de teoría una calificación igual o superior a 4,5. La materia correspondiente a las pruebas parciales de teoría con una calificación inferior a 4,5 será evaluada en la prueba final de recuperación. Sin embargo, aquellos alumnos que habiendo superado las pruebas parciales de teoría quieran mejorar su calificación podrán optar a presentarse a la prueba final de recuperación de la totalidad de la materia o de alguno de los parciales. El alumno que se presente a subir nota renuncia a la nota del parcial.

Es necesario obtener una calificación final igual o superior a 5 para superar la asignatura, bien sea a través de las pruebas parciales o a través de la prueba de recuperación final. En la prueba final de recuperación, será necesario obtener un mínimo de 4,5 de cada parcial para poder promediar.

Los alumnos repetidores a partir de la segunda matrícula de la asignatura no deberán llevar a cabo las actividades docentes ni las evaluaciones de aquellas competencias superadas con una nota superior a 5, consistentes en los seminarios, las prácticas de laboratorio y la entrega de cuestiones de evaluación continua.

El alumno obtendrá la calificación de "No evaluable" si se da cualquiera de estos dos supuestos: 1) El número de actividades de evaluación realizadas ha sido inferior al 67% de las programadas para la asignatura. 2) La valoración de todas las actividades de evaluación realizadas no permite alcanzar la calificación global de 5 en el supuesto de que hubiera obtenido la máxima nota en todas ellas.

Actividades de evaluación

Título	Peso	Horas	ECTS	Resultados de aprendizaje
Asistencia, actitud, aptitud y memoria de prácticas	15%	0	0	3, 1, 2, 7, 5, 6, 8, 9, 10, 11, 12, 14, 16, 17, 18
Entrega de casos clínicos, preguntas cortas, resolución de problemas a través de la Intranet	10%	1	0,04	3, 1, 2, 4, 7, 5, 6, 8, 9, 11, 12, 13, 14, 15, 16, 17
Presentación y participación en los seminarios	15%	1	0,04	3, 1, 2, 4, 7, 5, 6, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14, 15, 16, 17, 18
Pruebas parciales individuales de teoría	60%	4	0,16	3, 1, 4, 7, 5, 6, 9, 11, 12, 13, 14, 15, 17, 18

Bibliografía

Bibliografía básica

Emery, A.E.H., Rimoin, D.L. *Principles and Practice of Medical Genetics*. 4th. ed. Vols. 1, 2 i 3. Churchill Livingstone. New York, 2002.

González-Sastre, F., Guinovart, J.J. *Patología Molecular*. Masson, Barcelona, 2003.

Oliva, R. *Genética Médica*. 3ª ed. Universitat de Barcelona. Barcelona, 2004.

Scriver, C.R., Beaudet, A.L., Sly, W.S., Valle, D. *The Metabolic and Molecular Bases of Inherited Disease*. 8ª ed. Vols. 1-4. McGraw-Hill, Inc. New York, 2001.

Strachan T, Goodhip J, Chinnery P. *Genetics and Genomics in Medicine*. Garland Science, Taylor & Francis Group. NY & London, 2015.

Strachan, T., Read, A.P. *Human Molecular Genetics 4th Edition*. Garland Science, Taylor & Francis Group. London, 2010.

Strachan, T., Read, A.P. *Genética Humana*. McGraw-Hill Interamericana, México DF, 2006. Versió en castellà de *Human Molecular Genetics 3*. Garland Science. London, 2004.

Sudbery, P. *Genética molecular humana*. 2ª ed. Pearson Educación, Madrid, 2004. Versió en castellà de [Human molecular genetics](#), 2nd ed. Pearson Education, 2002.

Bibliografía complementaria

Bartrons, R. *Patologia Molecular*. Treballs de la Societat Catalana de Biologia. Vol. 49. Barcelona, 1999.

Cooper, N.G. *The Human Genome Project: Deciphering the Blueprint of Heredity*. University Science Books. Mill Valley, 1994.

Fuentes, X., Castiñeiras, M.J., Queraltó, J.M. *Bioquímica Clínica y Patología Molecular*. 2ª ed. Vols. 1 i 2. Reverté. Barcelona, 1998.

Gelehrter, T.D., Collins, F.S., Ginsburg, D. *Principles of Medical Genetics*. 2nd. ed. Williams and Wilkins. Baltimore, 1998.

Holton, J.B. *The Inherited Metabolic Diseases*. 2nd. ed. Churchill Livingstone. Edinburgh, 1994.

Jackson, I.J., Abbott, C.M. *Mouse Genetics and Transgenics. A practical approach*. Oxford University Press, 2000.

Jorde, L.B., Carey, J.C., Bamshad, M.J., White, R.L. *Genética Médica*. 3ª ed. Elsevier. Madrid, 2005.

Leder, P., Clayton, D.A., Rubenstein, E. *Introduction to Molecular Medicine*. Scientific American, Inc. New York, 1994.

Lewin, B. *Genes VIII*. Pearson Prentice Hall. Upper Saddle River, 2004.

Matthes, D.J. *Problems and solutions for Strachan & Read's Human Molecular Genetics 2*. Bios Scientific Publishers. Oxford, 2001.

McKusick, V.A. *Mendelian inheritance in man: a catalog of human genetic disorders*. 11ª ed. Johns Hopkins University Press. Baltimore, 1994.

Muñoz, A. *Cáncer: Genes y Nuevas Terapias*. Hélice, 1996.

Nussbaum, R.L., McInnes, R.R., Willard, H.F. *Thompson & Thompson Genetics in Medicine with clinical case studies*. 6th ed. W.B. Saunders. Philadelphia, 2004.

Pàmols, T. *Del cromosoma al gen. Les anomalies cromosòmiques i les malalties metabòliques hereditàries: Dos models paradigmàtics de malaltia genètica*. Diputació de Barcelona. Barcelona, 1995.

Pasternak, J.J. *An Introduction to Human Molecular Genetics. Mechanisms of Inherited Diseases*. Fitzgerald Science Press, 1999.

Pickup, J., Williams, G. *Textbook of Diabetes*. Vol. 1 i 2 . Blackwell Science. 2^a ed. Oxford, 1997.

Vogel, F., Motulsky, A.G. *Human Genetics: Problems and Approaches*. 3rd. ed. Springer, 1997.

Watson, J.D., Gilman, M., Witkowski, J., Zoller, M. *Recombinant DNA*. 2^a ed. W.H. Freeman and Co. New York, 1992.

Oncogenes and cell proliferation. Current topics in genetics and development. Vol. 2., 1992.

Direccions de Internet

On-line Mendelian Inheritance in Man (OMIM). <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/Omim/>

Molecular Medicine MedPulse®. <http://www.medscape.com/px/splash>

Medline Plus®. <http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/>

Genes and Disease.

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/bv.fcgi?call=bv.View..ShowTOC&rid=gnd.TOC&depth=2>