

**Genètica mèdica**

Codi: 101886  
Crèdits: 6

Titulació	Tipus	Curs	Semestre
2501230 Ciències Biomèdiques	OB	3	2

La metodologia docent i l'avaluació proposades a la guia poden experimentar alguna modificació en funció de les restriccions a la presencialitat que imposin les autoritats sanitàries.

**Professor/a de contacte**

Nom: Maria Angels Rigola Tor  
Correu electrònic: MariaAngels.Rigola@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**

Vicenç Català Cahís  
Immaculada Ponsa Arjona

**Prerequisits**

Convindria haver superat i assolit les competències corresponents a les assignatures: *Biologia Cel·lular*, *Genètica Humana*, *Biologia Molecular de la Cèl·lula*, *Biologia del Desenvolupament i Teratogènia*.

**Objectius**

Els principals objectius d'aquesta assignatura són:

- Conèixer les bases genètiques de les principals malalties amb base o component genètic.
- Relacionar la disfunció genètica amb el fenotip patològic.
- Realitzar la interpretació genètica del diagnòstic, pronòstic, prevenció i teràpia de les patologies genètiques més freqüents en la població humana.
- Conèixer la distribució de malalties de base genètica en una població determinada tenint en compte el seu origen.
- Analitzar des d'un punt de vista genètic la relació probandus-família que faciliti l'ofertament de consell genètic.

**Competències**

- Actuar amb responsabilitat ètica i amb respecte pels drets i deures fonamentals, la diversitat i els valors democràtics.
- Actuar en l'àmbit de coneixement propi avaluant les desigualtats per raó de sexe/gènere.
- Actuar en l'àmbit de coneixement propi valorant l'impacte social, econòmic i mediambiental.
- 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.
- Introduir canvis en els mètodes i els processos de l'àmbit de coneixement per donar respostes innovadores a les necessitats i demandes de la societat.
- 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.
- Que els estudiants hagin demostrat que comprenen i tenen coneixements en una àrea d'estudi que parteix de la base de l'educació secundària general, i se sol trobar a un nivell que, si bé es basa en llibres de text avançats, inclou també alguns aspectes que impliquen coneixements procedents de l'avantguarda d'aquell camp d'estudi.
- Que els estudiants hagin desenvolupat aquelles habilitats d'aprenentatge necessàries per emprendre estudis posteriors amb un alt grau d'autonomia.
- Que els estudiants puguin transmetre informació, idees, problemes i solucions a un públic tant especialitzat com no especialitzat.
- Que els estudiants sàpiguen aplicar els coneixements propis a la seva feina o vocació d'una manera professional i tinguin les competències que se solen demostrar per mitjà de l'elaboració i la defensa d'arguments i la resolució de problemes dins de la seva àrea d'estudi.
- Que els estudiants tinguin la capacitat de reunir i interpretar dades rellevants (normalment dins de la seva àrea d'estudi) per emetre judicis que incloguin una reflexió sobre temes destacats d'índole social, científica o ètica.
- 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 amb responsabilitat ètica i amb respecte pels drets i deures fonamentals, la diversitat i els valors democràtics.
2. Actuar en l'àmbit de coneixement propi avaluant les desigualtats per raó de sexe/gènere.
3. Actuar en l'àmbit de coneixement propi valorant l'impacte social, econòmic i mediambiental.
4. Comprendre textos científics sobre genètica i desenvolupament, i elaborar-hi treballs de revisió.
5. Contrastar les tècniques i mètodes que permeten el diagnòstic genètic.
6. Dissenyar metodologies per a l'estudi experimental de malalties genètiques.
7. Identificar les bases genètiques de les principals malalties amb base o component genètic.
8. Interpretar publicacions científiques, resoldre problemes i casos exemple de l'àmbit de la citogenètica.
9. Introduir canvis en els mètodes i els processos de l'àmbit de coneixement per donar respostes innovadores a les necessitats i demandes de la societat.
10. Que els estudiants hagin demostrat que comprenen i tenen coneixements en una àrea d'estudi que parteix de la base de l'educació secundària general, i se sol trobar a un nivell que, si bé es basa en llibres de text avançats, inclou també alguns aspectes que impliquen coneixements procedents de l'avantguarda d'aquell camp d'estudi.
11. Que els estudiants hagin desenvolupat aquelles habilitats d'aprenentatge necessàries per emprendre estudis posteriors amb un alt grau d'autonomia.
12. Que els estudiants puguin transmetre informació, idees, problemes i solucions a un públic tant especialitzat com no especialitzat.
13. Que els estudiants sàpiguen aplicar els coneixements propis a la seva feina o vocació d'una manera professional i tinguin les competències que se solen demostrar per mitjà de l'elaboració i la defensa d'arguments i la resolució de problemes dins de la seva àrea d'estudi.
14. Que els estudiants tinguin la capacitat de reunir i interpretar dades rellevants (normalment dins de la seva àrea d'estudi) per emetre judicis que incloguin una reflexió sobre temes destacats d'índole social, científica o ètica.
15. Relacionar la disfunció genètica amb el fenotip patològic.
16. Treballar com a part d'un grup juntament amb altres professionals, comprendre'n els punts de vista i cooperar-hi de forma constructiva.
17. Utilitzar correctament la terminologia de la genètica i els seus llibres de text i de consulta

## Continguts

1. Principis generals
  - 1.1. Introducció bàsica a les malalties genètiques
  - 1.2. Concepte de predisposició o susceptibilitat genètica
  - 1.3. Consell genètic
  
2. Alteracions cromosòmiques
  - 2.1. Trisomies autosòmiques
  - 2.2. Alteracions dels cromosomes sexuals
  - 2.3. Microdelecions i microduplicacions cromosòmiques
  
3. Malalties neuromusculars
  - 3.1. Distròfies musculars: definició i classificació
  - 3.2. Distròfies musculars de Duchenne i de Becker
  - 3.3. Altres distròfies musculars
  - 3.4. Distròfia miotònica
  - 3.5. Atrofia muscular espinal
  
4. Malalties mentals i del comportament
  - 4.1. Discapacitat intel·lectual
  - 4.2. Síndrome del cromosoma X Fràgil i malalties associades
  - 4.3. Síndrome de Rett
  - 4.4. Autisme
  - 4.5. Esquizofrènia
  
5. Malalties del sistema nerviós central
  - 5.1. Malaltia de Huntington
  - 5.2. Alzheimer
  - 5.3. Parkinson
  - 5.4. Tumors primaris del sistema nerviós central
  
6. Malalties esquelètiques i del teixit connectiu
  - 6.1. Osteogènesi imperfecta
  - 6.2. Acondroplàsia
  - 6.3. Síndrome de Marfan
  - 6.4. Sarcoma
  
7. Malalties craniofacials
  - 7.1. Craniosinostosi
  
8. Malalties dermatològiques
  - 8.1. Albinisme
  - 8.2. Càncer de pell
  
9. Malalties oftalmològiques i sordesa
  - 9.1. Defectes de la visió dels colors
  - 9.2. Sordesa
  
10. Malalties cardiovasculars
  - 10.1. Hipertensió
  
11. Malalties gastrointestinals
  - 11.1. Cèliaquia
  - 11.2. Càncer de còlon
  
12. Malalties respiratòries
  - 12.1. Càncer de pulmó

- 13. Malalties metabòliques
  - 13.1. Alteracions en el metabolisme dels glúcids: intolerància a la lactosa
  - 13.2. Alteracions en el metabolisme dels lípids: hipercolesterolèmia
  - 13.3. Alteracions en el metabolisme dels aminoàcids: fenilcetonúria

- 14. Malalties hematològiques
  - 14.1. Hemoglobinopaties
  - 14.2. Hemofílies
  - 14.3. Leucèmies i Limfomes

- 15. Malalties urogenitals
  - 15.1. Ronyons poliquístics
  - 15.2. Càncer de ronyó
  - 15.3. Càncer de bufeta
  - 15.4. Càncer de pròstata

#### 16. Malalties endocrinològiques

- 16.1. Càncer de mama
- 16.2. Diabetis Mellitus

Nota: Llevat que les restriccions imposades per les autoritats sanitàries obliguin a una prioritització o reducció d'aquests continguts.

## Metodologia

Classes magistrals: Exposició sistematitzada del temari de l'assignatura, donant rellevància als conceptes més importants. L'alumne adquireix els coneixements científics bàsics de l'assignatura a les classes de teoria, que complementarà amb l'estudi personal dels temes exposats. L'alumne podrà trobar el material utilitzat a classe al Moodle.

Aprentatge basat en problemes (ABP): Els alumnes treballaran en grups reduïts, i sota la supervisió d'un professor, sobre problemes específics al llarg de 3 sessions de 2 hores cadascuna per cada cas, i un total de 2 casos. Al final de cada cas, s'exposarà el treball davant la resta de companys.

**Nota. La metodologia docent proposada pot experimentar alguna modificació en funció de les restriccions a la presencialitat que imposin les autoritats sanitàries.**

## Activitats formatives

Títol	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
Tipus: Dirigides			
Aprentatge basat en problemes (ABP)	12	0,48	4, 5, 6, 7, 8, 15, 16, 17
Classes magistrals	34	1,36	4, 5, 7, 15, 17
Tipus: Supervisades			
Elaboració de treballs	18	0,72	4, 5, 6, 7, 8, 15, 16, 17
Tutories presencials i virtuals	6	0,24	7, 15
Tipus: Autònomes			
Avaluació	6	0,24	1, 2, 3, 5, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14, 15, 17

Cerca de documentació	17	0,68	4, 5, 8
Estudi	38	1,52	4, 5, 6, 7, 8, 15, 16, 17
Lectura de texts	19	0,76	4, 5, 7, 8, 15, 17

## Avaluació

Les competències d'aquesta matèria seran avaluades mitjançant: exàmens, treballs en grup i presentacions públiques.

El sistema d'avaluació s'organitza en dos mòduls, cadascun dels quals tindrà assignat un pes específic en la qualificació final:

- Mòdul d'Aprenentatge Basat en Problemes (ABP)(25%). Els aspectes que es tindran en compte per la qualificació seran: l'interès i la qualitat del treball demostrats al llarg del desenvolupament del cas per cadascun dels alumnes i del grup, i la presentació final. En el cas de l'alumnat repetidor, si la puntuació d'aquesta evidència d'aprenentatge en cursos anteriors va ser superior o igual a 5, pot renunciar a repetir l'activitat i s'utilitzarà aquesta puntuació per calcular la qualificació global de l'assignatura. Per les característiques de l'activitat, aquesta evidència d'aprenentatge no és recuperable.
- Mòdul de proves escrites (75%). Es faran dos exàmens parcials del contingut de la matèria impartida en les classes de teoria, cadascun corresponent a una part de l'assignatura. Els exàmens seran tipus test amb quatre opcions de resposta múltiple.

Activitats d'avaluació	Recuperable	Valor
1r parcial	Si	37,5%
2n parcial	Si	37,5%
ABP cas 1	No	12,5%
ABP cas 2	No	12,5
Total*		100%

\*Requisits per poder calcular la qualificació global

La mitjana ponderada de les puntuacions s'aplicarà a partir de qualificacions iguals o superiors a 4 en cadascun dels exàmens parcials.

Per tal d'aprovar l'assignatura, caldrà obtenir una qualificació global igual o superior a 5.

Examen de recuperació

Es poden recuperar els exàmens parcials en els que la nota de l'examen hagi estat inferior a 4. L'alumne pot presentar-se a l'examen de recuperació només del parcial suspès.

Si l'alumne s'examina dels dos exàmens parcials, la puntuació aconseguida correspon al 75% de la qualificació de l'assignatura, desapareixent el requisit d'haver d'obtenir una puntuació superior o igual a 4 de cadascun dels exàmens parcials. Aquesta puntuació s'utilitzarà per calcular la qualificació global amb la resta d'activitats d'avaluació.

Els alumnes que vulguin millorar la nota d'un o d'ambdós parcials podran fer-ho a l'examen de recuperació, renunciant prèviament a la qualificació obtinguda a l'examen parcial corresponent.

Un estudiant obtindrà la qualificació de "No avaluable" si el número d'activitats d'avaluació realitzades ha estat inferior al 50% de les programades per l'assignatura.

Còpia i plagi

La còpia o plagi, tant en el cas de treballs com en el cas dels exàmens, constitueixen un delictes que pot representar suspendre l'assignatura.

Nota. L'avaluació proposada pot experimentar alguna modificació en funció de les restriccions a la presencialitat que imposin les autoritats sanitàries.

## Activitats d'avaluació

Títol	Pes	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
Aprenentatge Basat en Problemes (ABP)	25%	0	0	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14, 15, 16, 17
Exàmens	75%	0	0	4, 5, 6, 7, 8, 15, 17

## Bibliografia

- 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, 2010
- 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
- Lee, R.J., Abramson, J.S I Goldson, R.A. Case studies in cancer. Ed. W. W. Norton & Company. 2019
- 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
- Rimon 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