

**Genética Médica**

Código: 102886

Créditos ECTS: 3

Titulación	Tipo	Curso	Semestre
2502442 Medicina	OT	3	0
2502442 Medicina	OT	4	0
2502442 Medicina	OT	5	0
2502442 Medicina	OT	6	0

La metodología docente y la evaluación propuestas en la guía pueden experimentar alguna modificación en función de las restricciones a la presencialidad que impongan las autoridades sanitarias.

**Contacto**

Nombre: Maria Angels Rigola Tor

Correo electrónico: [MariaAngels.Rigola@uab.cat](mailto:MariaAngels.Rigola@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**

Alberto Plaja Rustein

**Prerequisitos**

Es aconsejable que los alumnos tengan un buen conocimiento del inglés debido a que muchas de las fuentes de información de esta materia se encuentran en este idioma. Convendría haber superado y alcanzado las competencias correspondientes a las asignaturas: Biología Celular y Genética Humana.

**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**

### Medicina

- Demostrar habilidades investigadoras a nivel básico.
- Demostrar que comprende la importancia y las limitaciones del pensamiento científico en el estudio, la prevención y el manejo de las enfermedades.
- Demostrar que comprende la organización y las funciones del genoma, los mecanismos de transmisión y expresión de la información genética y las bases moleculares y celulares del análisis genético.
- Demostrar que comprende los fundamentos de acción, indicaciones, eficacia y relación beneficio-riesgo de las intervenciones terapéuticas, basándose en la evidencia científica disponible.
- Demostrar que comprende los mecanismos de las alteraciones de la estructura y de la función de los aparatos y sistemas del organismo en situación de enfermedad.
- Demostrar que conoce adecuadamente la lengua inglesa, tanto oral como escrita, para poder comunicarse científica y profesionalmente de forma eficaz.
- Demostrar, en la actividad profesional, un punto de vista crítico, creativo y orientado a la investigación.
- Indicar las técnicas y procedimientos básicos de diagnóstico y analizar e interpretar los resultados para precisar mejor la naturaleza de los problemas.

## **Resultados de aprendizaje**

1. Aplicar los principios básicos del método científico (observación de fenómenos, formulación de hipótesis y comprobación de las hipótesis) al diagnóstico, tratamiento y prevención de las enfermedades humanas.
2. Demostrar habilidades investigadoras a nivel básico.
3. Demostrar que conoce adecuadamente la lengua inglesa, tanto oral como escrita, para poder comunicarse científica y profesionalmente de forma eficaz.
4. Demostrar, en la actividad profesional, un punto de vista crítico, creativo y orientado a la investigación.
5. Describir el diagnóstico, pronóstico, prevención y terapia de las patologías genéticas más frecuentes en la población humana.
6. Describir los fundamentos moleculares de los mecanismos causantes de alteraciones anatomo-patológicas de diversas enfermedades, fundamentalmente hereditarias y neoplásicas, en diferentes aparatos y sistemas.
7. Identificar las bases moleculares de las principales enfermedades genéticas con traducción bioquímica.
8. Identificar las pruebas de biología molecular más eficientes para la prevención, el diagnóstico y control de la terapéutica de las patologías humanas más frecuentes.
9. Interpretar los resultados de investigación y su aplicación a la práctica clínica.

## **Contenido**

Sesión introductoria (presencial)

Sesiones de seguimiento de la asignatura.

Sesión final de presentación y discusión de los trabajos realizados por los alumnos (presencial)

Módulos electrónicos

Módulo 1. Enfermedades monogénicas más frecuentes

Módulo 2. Enfermedades metabólicas

Módulo 3. Enfermedades mentales y del comportamiento

Módulo 4. Enfermedades endocrinas

Módulo 5. Enfermedades hematológicas

Módulo 6. Síndromes de microdelección y microduplicación génica

Nota: *A menos que las restricciones impuestas por las autoridades sanitarias obliguen a una priorización o reducción de estos contenidos.*

## Metodología

Dirigidas: El curso incluye 2 sesiones presenciales, una al inicio y la otra al final del curso.

Supervisadas: También se darán a conocer recursos y herramientas disponibles, potencialmente útiles para el desarrollo y máximo aprovechamiento del curso. El alumno adquiere los conocimientos científicos básicos de la asignatura. El alumno podrá encontrar el material utilitizado en clase en el Campus Virtual.

Autónomas: El curso incluye un temario electrónico consistente en 6 módulos, en los que se imparte el contenido teórico del curso, que complementará con el estudio personal de los temas expuestos.

Nota: *La metodología docente propuesta puede experimentar alguna modificación en función de las restricciones a la presencialidad que impongan las autoridades sanitarias*

## Actividades

Título	Horas	ECTS	Resultados de aprendizaje
Tipo: Dirigidas			
TEORÍA (TE)	4	0,16	3, 5
Tipo: Supervisadas			
CLASES VIRTUALES (VIRT)	8	0,32	3, 5
Tipo: Autónomas			
ELABORACIÓN DE TRABAJOS	23	0,92	3, 2, 4
ESTUDIO PERSONAL	35	1,4	3, 5

## Evaluación

Las competencias de este curso serán evaluadas:

- 1- Resolución de un caso clínico. Representará un 10% de la nota final.
- 2- Realización de un trabajo escrito sobre una enfermedad genética concreta. Representará un 50% de la nota final.
- 3- Presentación oral del trabajo realizado. Representará un 40% de la nota final.

Examen de recuperación: aquellos alumnos que no hayan superado la evaluación continua, realizarán un examen escrito referente a los contenidos del temario de la asignatura.

Nota: La evaluación propuesta puede experimentar alguna modificación en función de las restricciones a la presencialidad que impongan las autoridades sanitarias.

## Actividades de evaluación

Título	Peso	Horas	ECTS	Resultados de aprendizaje
Defensa oral de trabajos	40%	2	0,08	9

Entrega de informes/trabajos escritos	10%	1	0,04	7
Evaluación escrita mediante pruebas objetivas	50%	2	0,08	1, 3, 2, 4, 5, 6, 7, 8, 9

## Bibliografía

- Bain, Barbara J. *Haemoglobinopathy Diagnosis*. Editorial Blackwell Science, 2001 (Hi ha la 2a edició de 2006)
- Epstein, Richard J. *Human Molecular Biology*. Editorial Cambridge University Press, 2003
- Farreras-Rozman. *Medicina interna*. Editorial Elsevier, Vol, 1 i 2, 2009
- Firth, Helen V. i Hurst, Jane A. *Oxford Desk Reference Clinical Genetics*. Editorial Oxford University Press, 2005
- Gardner, R. J. McKinlay i Sutherland, Grant R. *Chromosome abnormalities and Genetic Counseling*, 3a ed. Oxford Monographs on Medical Genetics. Editorial Oxford University Press, 2011
- Genetics and Genomics in Medicine. Strachan et al. (2015). Ed Garland Science, 1rst ed
- Harper, Peter S. *Practical genetic counselling*, 6a ed. Editorial Hodder Arnold, 2004 (Hi ha la 7a edició de 2010)
- Jorde, L. B. et al. *Genética Médica*, 3a ed. Elsevier, 2005 (Hi ha la 4a edició de 2011)
- Nussbaum, Robert L. *Thompson and Thompson Genética en Medicina*, 7a ed. Editorial Masson, 2008
- Read, A. i Donnai, D. *New Clinical Genetics*. Editorial Scion Publishing Ltd, 2011
- Rimon, David L. *Emery and Rimoin's principles and practice of medical genetics*, 4a ed. Editorial Churchill Livingstone. Vol 2-3, 2002 (Hi ha la 5a edició de 2006)
- Salvador, Joaquín i Carrera, José M. *Síndromes congénitos malformativos*. Colección de Medicina Materno-Fetal. Editorial Masson, 1995
- Scriver, Charles R. et al. *The Metabolic & molecular bases of inherited disease*, 8th. ed. Editorial MacGraw-Hill, New York, 2001
- Wright , A. i Hastie, N. *Genes and common diseases: Genetics in Modern Medicine*. Editorial Cambridge University Press, 2007