

Citogenètica Clínica

Codi: 42943
Crèdits: 6

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

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

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 mes 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 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 sàpiguin 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 sàpiguin 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 tinguin les habilitats d'aprenentatge que els permetin continuar estudiant, en gran manera, amb treball autònom o 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 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.
9. Que els estudiants sàpiguin 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.
10. Que els estudiants sàpiguin 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.
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

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

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) dirigit pels professors.

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			
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 hereditàries	8	0,32	1, 2, 4, 5, 6, 8, 9, 10, 13
classes magistrals	30	1,2	1, 5, 6, 8, 9, 10, 11, 12
Tipus: Supervisades			
Elaboració del Treball Oral i Escrit	4	0,16	1, 3, 4, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13
Tipus: Autònomes			
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, 9, 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.
- 4.-Examen de recuperació (50% text- 50% exposició i presentació escrita).
- Cal recordar que l'assistència a classe es obligatòria.
- 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
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 adicional disponible en el Campus Virtual