

**Genètica mèdica**

Codi: 101970

Crèdits: 6

| Titulació        | Tipus | Curs | Semestre |
|------------------|-------|------|----------|
| 2500890 Genètica | 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: Vicenç Català Cahís

Correu electrònic: Vicenc.Catala@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**

Pere Puig Rosell

Vicenç Català Cahís

Maria Angels Rigola Tor

Maria Oliver Bonet

Jordi Camps Polo

Keyvan Torabi Asensio

**Prerequisites**

Convindria haver superat i assolit les competències corresponents a les assignatures: "Biologia Cel·lular", "Genètica Humana", "Citogenètica" i "Genètica i Reproducció".

**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**

- Aplicar els coneixements teòrics a la pràctica.
- Assumir un compromís ètic
- Demostrar sensibilitat en temes mediambientals, sanitaris i socials.
- Descriure els mecanismes epigenètics.
- Descriure l'organització, l'evolució, la variació interindividual i l'expressió del genoma humà.
- Descriure les bases genètiques del desenvolupament i del control de l'expressió gènica.
- Desenvolupar estratègies d'anàlisi, síntesi i comunicació que permetin transmetre els diferents aspectes de la genètica en entorns educatius.
- Dissenyar i interpretar estudis d'associació entre polimorfismes genètics i caràcters fenotípics per a la identificació de variants genètiques que afecten el fenotip, incloent-hi les associades a patologies i les que confereixen susceptibilitat a malalties humanes o altres espècies d'interès.
- Fer diagnòstics i assessoraments genètics i considerar-ne els dilemes ètics i legals.
- Mesurar i interpretar la variació genètica dins i entre poblacions des d'una perspectiva clínica, de millora genètica d'animals i plantes, de conservació i evolutiva.
- Percebre la importància estratègica, industrial i econòmica de la genètica i de la genòmica en les ciències de la vida, la salut i la societat.
- Tenir capacitat d'anàlisi i de síntesi.
- Valorar la importància de la qualitat i de la feina ben feta.

## Resultats d'aprenentatge

1. Aplicar els coneixements teòrics a la pràctica.
2. Assumir un compromís ètic
3. Avaluar i interpretar la variació genètica dins de les poblacions humanes i entre elles des d'una perspectiva clínica i evolutiva.
4. Demostrar sensibilitat en temes mediambientals, sanitaris i socials.
5. Descriure el paper de la variació genètica en l'espècie humana en el diagnòstic, prevenció i tractament de malalties.
6. Descriure l'estructura i la variació del genoma humà des d'una perspectiva funcional, clínica i evolutiva.
7. Descriure les causes genètiques i ambientals dels defectes congènits.
8. Descriure les conseqüències clíniques que es deriven dels mecanismes de control epigenètic.
9. Enumerar i descriure les diferents tècniques d'anàlisi de polimorfismes de DNA que es poden aplicar als estudis de variació genètica associada a patologies humanes.
10. Explicar com s'aplica el coneixement de la variació genètica humana a la medicina personalitzada, la farmacogenòmica o la nutrigenòmica.
11. Interpretar publicacions científiques, resoldre problemes i casos exemple de l'àmbit de la genètica humana i de la genètica del càncer.
12. Preparar propostes de comunicació en entorns educatius de la importància de la transferència dels avenços genètics a la pràctica clínica.
13. Reconèixer la importància estratègica dels avenços genètics en l'àmbit de la salut humana, especialment les aplicacions de la genòmica a la medicina personalitzada, la farmacogenòmica o la nutrigenòmica.
14. Tenir capacitat d'anàlisi i de síntesi.
15. Valorar la importància de la qualitat i de la feina ben feta.

## 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. Microdeleccions i microduplicacions cromosòmiques

- 3. Malalties neuromusculars
  - 3.1. Distrofies musculars: definició i classificació
  - 3.2. Distrofies musculars de Duchenne i de Becker
  - 3.3. Altres distrofies musculars
  - 3.4. Distrofia 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 priorització 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.

Aprenentatge 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.

La plataforma de comunicació i de transferència de material utilitzada de manera general serà Moodle.

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

" el professorat haurà de destinar aproximadament uns 15 minuts d'alguna classe a permetre que els seus estudiants puguin respondre les enquestes d'avaluació de l'actuació docent i d'avaluació de l'assignatura o mòdul"

Nota: es reservaran 15 minuts d'una classe, dins del calendari establert pel centre/titulació, per a la complementació per part de l'alumnat de les enquestes d'avaluació de l'actuació del professorat i d'avaluació de l'assignatura/mòdul.

## Activitats formatives

| Títol                                 | Hores | ECTS | Resultats d'aprenentatge |
|---------------------------------------|-------|------|--------------------------|
| Tipus: Dirigides                      |       |      |                          |
| Aprenentatge basat en problemes (ABP) | 12    | 0,48 | 1, 2, 4, 14, 15          |
| Classes magistrals                    | 34    | 1,36 | 2                        |
| Tipus: Supervisades                   |       |      |                          |
| Elaboració de treballs                | 18    | 0,72 | 1, 2, 4, 14, 15          |
| Tutories presencials i virtuals       | 6     | 0,24 | 1, 2                     |
| Tipus: Autònomes                      |       |      |                          |
| Avaluació                             | 6     | 0,24 |                          |
| Cerca de documentació                 | 17    | 0,68 |                          |
| Estudi                                | 38    | 1,52 | 14                       |

## 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

Per participar a la recuperació, l'alumnat ha d'haver estat prèviament avaluat en un conjunt d'activitats el pes de les quals equivalgui a un mínim de dues terceres parts de la qualificació total de l'assignatura. Per tant, l'alumnat obtindrà la qualificació de "No Avaluable" quan les activitats d'avaluació realitzades tinguin una ponderació inferior al 67% en la qualificació final.

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.

Còpia i plagi

La còpia o plagi, tant en el cas de treballs com en el cas dels exàmens, constitueixen un delicte 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, 4, 9, 11, 12, 14, 15 |
| Exàmens                               | 75% | 0     | 0    | 3, 5, 6, 7, 8, 10, 13      |

## Bibliografia

- Donalson P, Daly A, Ermini L i Bevirt D. Genetic of complex disease. Editorial Garland Science, 2016
- Farreras-Rozman. Medicina interna. Editorial Elsevier, Vol, 1 i 2, 2009
- 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
- Lee, R.J., Abramson, J.S i Goldson, R.A. Case studies in cancer. Ed. W. W. Norton & Company. 2019
- 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
- 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)
- eBooks:
  - [The Biology of Cancer](#)
  - [Molecular and Cell Biology of Cancer](#)
  - [Molecular Genetics & Genomic Medicine](#)
  - [Genomic and Personalized Medicine](#)
  - [Thompson y Thompson. Genética en medicina \(8a. ed.\)](#)
  - [Human Chromosomes: an Illustrated Introduction to Human Cytogenetics.](#)
  - [Cytogenetic and genome research](#)
  - [Haemoglobinopathy Diagnosis](#)
  - [Gardner and Sutherland's Chromosome Abnormalities and Genetic Counseling](#)
  - [Oxford Desk Reference: Clinical Genetics and Genomics](#)
  - [Harper's Practical Genetic Counselling, Eighth Edition](#)
  - [Essentials of genomic and personalized medicine \[Recurs electrònic\]](#)
  - [Genética Médica](#)

## **Programari**

Per a la realització de les classes teòriques s'utilitzaran programes del paquet Microsoft, essencialment PowerPoint, Adobe pdf, i si és necessària la realització d'videoconferències, s'utilitzarà Teams.