

**Diagnòstic genètic molecular**

Codi: 101973

Crèdits: 6

Titulació	Típus	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: Jordi Surrallés Calonge

Correu electrònic: Jordi.Surralles@uab.cat

**Utilització d'idiomes a l'assignatura**

Llengua vehicular majoritària: català (cat)

Grup íntegre en anglès: No

Grup íntegre en català: No

Grup íntegre en espanyol: No

**Equip docent**

Noel Xamena López

Massimo Bogliolo

**Prerequisits**

Convindria haver superat i assolit les competències corresponents a les assignatures: Biologia molecular d'eucariotes, Citogenètica i Genètica humana. Una part dels seminaris es fara en anglès i per tant convindria que els alumnes tinguessin un nivell mínim de coneixement d'anglès per poder seguir tota la assignatura.

**Objectius**

Els principals objectius d'aquesta assignatura són:

- Conèixer i poder descriure les principals tècniques d'anàlisi molecular emprades usualment en el diagnòstic genètic.
- Seleccionar amb sentit crític les tècniques diagnòstiques més adients en cada cas.
- Ser capaços de proposar un projecte de diagnòstic genètic molecular en l'àmbit de la salut.

**Competències**

- Aplicar els coneixements teòrics a la pràctica.
- Aplicar l'esperit emprenedor en l'àrea de la genètica i la genòmica a partir d'una visió integrada del processos d'R+D+I.
- Assumir un compromís ètic
- Demostrar sensibilitat en temes mediambientals, sanitaris i socials.
- Descriure els mecanismes epigenètics.
- Desenvolupar la creativitat.

- 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.
- Elaborar, dirigir, executar i assessorar projectes en què calguin coneixements de genètica o de genòmica.
- 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.
- Prendre la iniciativa i mostrar esperit emprenedor.
- 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. Demostrar sensibilitat en temes mediambientals, sanitaris i socials.
4. Descriure les conseqüències clíniques que es deriven dels mecanismes de control epigenètic.
5. Descriure les tècniques que permeten avaluar els canvis epigenètics del material hereditari.
6. Desenvolupar la creativitat.
7. 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.
8. Escollir les tècniques més adequades per a la valoració dels canvis epigenètics en cada cas clínic.
9. Explicar com s'aplica el coneixement de la variació genètica humana a la medicina personalitzada, la farmacogenòmica o la nutrigenòmica.
10. Exposar les implicacions ètiques del diagnòstic genètic.
11. Integrar els coneixements teòrics que subjauen en els assaigs usats en el diagnòstic genètic per resoldre els potencials fonts d'error dels resultats.
12. Interpretar els resultats obtinguts amb les tècniques d'anàlisi de polimorfismes de DNA per identificar i valorar factors de susceptibilitat i predisposició a patir malalties.
13. Prendre la iniciativa i mostrar esperit emprenedor.
14. Proposar projectes d'emprenedoria de genètica i genòmica en l'àmbit de la salut.
15. Proposar projectes de genètica i genòmica aplicables a l'àmbit de la salut humana.
16. Seleccionar amb sentit crític les tècniques adequades en el diagnòstic genètic.
17. Tenir capacitat d'anàlisi i de síntesi.
18. Valorar la importància de la qualitat i de la feina ben feta.

## Continguts

### Teoria

1. Causes dels canvis fenotípics
2. Hibridacions dels àcids nucleics
3. Tècniques de **blotting**
4. Tècniques citogenètiques moleculars
5. Amplificacions per PCR
6. Anàlisi de l'amplificació i dels productes de la PCR
7. PCR quantitativa
8. Tècniques generals de detecció de SNP
9. Ús dels **microarrays**
10. Noves tècniques de seqüenciació

### Seminaris externs

Constarà de seminaris impartits per especialistes sobre el diagnòstic genètic molecular de diverses malalties genètiques concretes o grups de malalties, la qual cosa inclou casos clínics específics.

## Seminaris impartits pels alumnes

El contingut es consensuarà amb el professor responsable.

Es possible que degut a la pandèmia COVID-19 s'hagin d'implementar canvis a la guia docent

## Metodologia

**Classes de teoria:** L'alumne adquireix els coneixements científics propis de la assignatura assistint a les classes de teoria: classes magistrals amb suport de TIC, que complementarà amb l'estudi personal dels temes exposats. El material utilitzat a classe el podrà trobar l'alumne a l'eina de "material docent" del Campus Virtual. Aquestes classes estan concebudes com un mètode fonamentalment unidireccional de transmissió de coneixements del professor a l'alumne que obliga a aquest a desenvolupar estratègies d'aprenentatge autònom fora de classe.

**Classes de seminaris externs:** Els coneixements adquirits en les classes de teoria i en l'estudi personal es complementa en els seminaris a on especialistes del camp de la Genètica clínica exposen els casos en els que treballen en els que s'apliquen les tècniques estudiades a les classes de teoria. Alguns d'aquests inclouran l'anàlisi de casos clínics concrets. Una part dels seminaris externs s'impartiran en anglès.

**Seminaris impartits pels alumnes:** Els alumnes hauran de fer obligatòriament un seminari en format d'exposició oral amb suport de TIC. Aquests seminaris es faran en grups de dos alumnes que exposaran casos d'aplicacions de tècniques moleculars en el diagnòstic de malalties genètiques seguint com a model els seminaris externs i aplicant els coneixements adquirits a les classes de teoria. La temàtica del seminari es consensuarà amb el professor amb suficient antelació. Es valorarà positivament que els seminaris siguin en anglès.

**Activitats al Campus Virtual:** L'alumne podrà seguir treballant amb els continguts de l'assignatura mitjançant diferents propostes d'activitats que trobaran a l'espai docent de l'assignatura al Campus Virtual.

Es possible que degut a la pandèmia COVID-19 s'hagin d'implementar canvis a la guia docent

**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			
Classes de teoria	30	1,2	1, 17, 18
Seminaris externs	5	0,2	2, 3, 6, 13, 18
Seminaris interns dels alumnes	8	0,32	1, 6, 13, 17, 18
Tipus: Supervisades			
Tutories individuals	4	0,16	2, 3, 6, 13, 18
Tipus: Autònomes			
Estudi	72	2,88	1, 17
Recerca bibliogràfica	16	0,64	17
Treball al Campus Virtual	10	0,4	2, 3

## Avaluació

1. El contingut de la part teòrica s'avaluarà mitjançant un examen objectiu. La nota corresponent en aquesta part correspon a un 50% de la nota final.
2. Els alumnes hauran de fer un seminari de forma obligatòria i en grups de dos. L'avaluació dels seminaris es farà mitjançant un examen que inclourà tant els seminaris externs com els seminaris impartits pels alumnes. A més, el professor també avaluarà l'exposició feta per cada alumne en els seminaris i valorarà positivament que l'alumne faci l'exposició en anglès. La nota d'aquesta avaluació correspondrà a un 45% de la nota final, del qual un 50% correspon a l'examen de seminaris i un 50% a l'avaluació feta dels seminaris impartits pels alumnes.
3. Finalment, també s'avaluarà (un 5% de la nota final) la participació activa dels alumnes en les diverses activitats proposades a l'espai docent de l'assignatura al Campus Virtual.
4. L'exposició del seminari intern en Anglès farà pujar 0,5 sobre 10 la nota final global.

L'alumne interessat en millorar la nota final podrà presentar-se a un examen final de recuperació de qualsevol de les dues parts (teoria i seminaris). Presentar-se a la recuperació implica la renúncia a la nota obtinguda prèviament.

Per tal d'aprovar cal treure una nota final ponderada  $\geq 4,9$ . L'alumne que no ha hagut assolit aquesta nota està suspès o es considerarà com "no avaluable" si no s'ha presentat a cap examen.

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 o mòdul. 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 possible que degut a la pandèmia COVID-19 s'hagin d'implementar canvis a la guia docent

## Activitats d'avaluació

Títol	Pes	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
Examen de seminaris	22,5%	1,75	0,07	1, 2, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 15, 16, 17, 18
Examen de teoria	50%	1,75	0,07	1, 4, 5, 7, 8, 9, 11, 12, 16, 17, 18
Participació al Campus Virtual	5%	0,7	0,03	1, 2, 3, 6, 10, 13, 14, 15, 17
Seminaris impartits per l'alumne	22,5%	0,8	0,03	1, 2, 3, 6, 13

## Bibliografia

- Ginsburg, G.S. and H.F. Willard (2010) Essentials of Genomic and Personalized Medicine. Elsevier (<http://www.sciencedirect.com/science/book/9780123749345>)
- Mülhardt, C. and E.W. Beese (2007) Molecular Biology and Genomics. Elsevier (<http://www.sciencedirect.com/science/book/9780120885466>)
- Patrinos, G.P., P.B. Danielson and W.J. Ansorg (2017) Molecular Diagnostics. Third Edition. Elsevier (<http://www.sciencedirect.com/science/book/9780128029718>)
- Tollefsbol, T. (2011) Handbook of Epigenetics. The New Molecular and Medical Genetics. Elsevier (<http://www.sciencedirect.com/science/book/9780123757098>)

## Programari

No aplica