

**Genètica Mèdica**

Codi: 102886

Crèdits: 3

Titulació	Típus	Curs	Semestre
2502442 Medicina	OT	3	0
2502442 Medicina	OT	4	0
2502442 Medicina	OT	5	0
2502442 Medicina	OT	6	0

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: No

Grup íntegre en espanyol: No

**Equip docent**

Alberto Plaja Rustein

**Prerequisits**

És aconsellable que els alumnes tinguin un bon coneixement de l'anglès degut a que moltes de les fonts d'informació d'aquesta matèria es troben en aquest idioma. Convindria haver superat i assolit les competències corresponents a les assignatures: Biologia Cel·lular i Genètica Humana.

**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

### Medicina

- Demostrar que comprèn els fonaments d'acció, indicacions, eficàcia i relació benefici-risc de les intervencions terapèutiques, basant-se en l'evidència científica disponible.
- Demostrar que comprèn els mecanismes de les alteracions de l'estructura i de la funció dels aparells i sistemes de l'organisme en situació de malaltia.
- Demostrar que comprèn l'organització i les funcions del genoma, els mecanismes de transmissió i expressió de la informació genètica i les bases moleculars i cel·lulars de l'anàlisi genètica.
- Demostrar que comprèn la importància i les limitacions del pensament científic en l'estudi, la prevenció i el maneig de les malalties.
- Demostrar que es coneix adequadament la llengua anglesa, tant oralment com per escrit, per poder comunicar-se científicament i professionalment amb eficàcia.
- Demostrar un nivell bàsic d'habilitats de recerca.
- Demostrar, en l'activitat professional, un punt de vista crític, creatiu i orientat a la recerca.
- Indicar les tècniques i procediments bàsics de diagnosi i analitzar i interpretar els resultats per precisar millor la naturalesa dels problemes.

## Resultats d'aprenentatge

1. Aplicar els principis bàsics del mètode científic (observació de fenòmens, formulació d'hipòtesi i comprovació de les hipòtesis) al diagnòstic, tractament i prevenció de les malalties humanes.
2. Demostrar que es coneix adequadament la llengua anglesa, tant oralment com per escrit, per poder comunicar-se científicament i professionalment amb eficàcia.
3. Demostrar un nivell bàsic d'habilitats de recerca.
4. Demostrar, en l'activitat professional, un punt de vista crític, creatiu i orientat a la recerca.
5. Descriure el diagnòstic, el pronòstic, la prevenció i la teràpia de les patologies genètiques més freqüents en la població humana.
6. Descriure els fonaments moleculars dels mecanismes causants d'alteracions anatomopatològiques de diverses malalties, fonamentalment hereditàries i neoplàsiques en diferents aparells i sistemes.
7. Identificar les bases moleculars de les principals malalties genètiques amb traducció bioquímica.
8. Identificar les proves de biologia molecular més eficients per a la prevenció, el diagnòstic i control de la terapèutica de les patologies humanes més freqüents.
9. Interpretar els resultats de recerca i la seva aplicació a la pràctica clínica.

## Continguts

Sessió introductòria (presencial)

Sessions de seguiment de l'assignatura

Sessió final de presentació i discussió dels treball realitzats pels alumnes (presencial)

Mòduls electrònics

Mòdul 1. Malalties monogèniques més freqüents

Mòdul 2. Malalties metabòliques

Mòdul 3. Malalties mentals i del comportament

Mòdul 4. Malalties endocrines

Mòdul 5. Malalties hematològiques

Mòdul 6. Síndromes de microdeleció i microduplicació gènica

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

## Metodologia

Dirigides: El curs inclou 2 sessions presencials, una a l'inici i l'altra al final del curs.

Supervisades: També es donaran a conèixer recursos i eines disponibles, potencialment útils pel desenvolupament i màxim aprofitament del curs. L'alumne adquireix els coneixements científics bàsics de l'assignatura. L'alumne podrà trobar el material utilitzat a classe al Campus Virtual.

Autònomes: El curs inclou un temari electrònic consistent en 6 mòduls, en els quals s'imparteix el contingut teòric del curs, que complementarà amb l'estudi personal dels temes exposats.

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

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			
TEORIA (TE)	4	0,16	2, 5
Tipus: Supervisades			
CLASSES VIRTUALS (VIRT)	8	0,32	2, 5
Tipus: Autònomes			
ELABORACIÓ DE TREBALLS	23	0,92	2, 3, 4
ESTUDI PERSONAL	35	1,4	2, 5

## Avaluació

Les competències d'aquest curs seran avaluades:

- 1- Resolució d'un cas clínic. Representarà un 10% de la nota final.
- 2- Realització d'un treball escrit sobre una malaltia genètica concreta. Representarà un 50% de la nota final
- 3- Presentació oral del treball realitzat. Representarà un 40% de la nota final.

Examen de recuperació : aquells alumnes que no hagin superat l'avaluació continuada realitzaran un examen escrit referent als continguts del temari de 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
Avaluació escrita mitjançant proves objectives	50%	2	0,08	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9
Defensa oral de treballs	40%	2	0,08	9
Entrega d'informes/treballs escrits	10%	1	0,04	7

## Bibliografia

- 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, 1st ed
- Harper, Peter S. *Practical genetic counselling*, 6a ed. Editorial Hodder Arnold, 2004 (Hi ha la 7a edició de 2010)
- Jord- Genetics and Genomics in Medicine. Strachan et al. (2015). Ed Garland Science, 1st ede, L. B. et al. *Genética Médica*, 4a ed. Elsevier, 2011
- Korf B.R i Irons M.B. *Human Genetics and Genomics* (4<sup>a</sup> ed) Wiley-Blackwell, 2013
- Klug V.S. et al. *Conceptos de Genética* (10<sup>a</sup> ed) Pearson, 2013
- 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
- Stracher, T. et al. *Genetics and Genomics in Medicine*, 1st ed. Garland Science, 2014 • Wright, A. i Hastie, N. G
- Wright, A. i Hastie, N. *Genes and common diseases: Genetics in Modern Medicine*. Editorial Cambridge University Press, 2007

## Programari

El programari d'aplicació és el conjunt de PROGRAMES que permeten la gestió de documents, el tractament de dades, el retoc digital d'imatges, la navegació per Internet... etc. El programari d'aplicació es pot agrupar en els apartats següents:

- Processadors de textos: permeten la creació de documents amb la integració de text, dades i imatges. Exemples: el Word , el WordPad...
- Bases de dades: permeten el tractament de grans quantitats d'informació i en faciliten la consulta posterior. Exemple: l'Access .
- Fulls de càlcul: permeten el tractament de dades, però en aquest cas numèriques, i la realització de càlculs matemàtics. Exemple: l'Excel .
- Programes de comunicació: permeten la comunicació mitjançant les xarxes informàtiques. Podràs navegar per Internet, enviar un correu electrònic... Exemples: l'IE, el Navegador, el Messenger, l'Outlook , l'Eudora...
- Disseny gràfic: permeten la realització i el tractament digital de dibuixos, plànols i fotografies. Exemples: l'AutoSketch (dibuix tècnic), el Paint (dibuix), el Paint Shop Pro (tractament d'imatges)...
- Programes de creació de multimèdia: permeten integrar text, material gràfic, so i animacions, i crear documents interactius. Exemples: el Flash, el PowerPoint ...
- ...i la llista de programes podria continuar amb els compressors d'arxius, els reproductors d'MP3...

El programari de diagnòstic és el conjunt de programes que permeten configurar i comprovar el funcionament correcte de tots els elements del maquinari d'un sistema informàtic.

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