

Genética médica

Código: 101886
Créditos ECTS: 6

Titulación	Tipo	Curso	Semestre
2501230 Ciencias Biomédicas	OB	3	2

Contacto

Nombre: Vicenç Català Cahís

Correo electrónico: vicenc.catala@uab.cat

Uso de idiomas

Lengua vehicular mayoritaria: catalán (cat)

Algún grupo íntegramente en inglés: No

Algún grupo íntegramente en catalán: Sí

Algún grupo íntegramente en español: No

Equipo docente

Pere Puig Rosell

Vicenç Català Cahís

Maria Angels Rigola Tor

Maria Oliver Bonet

Jordi Camps Polo

Keyvan Torabi Asensio

Prerequisitos

Convendría haber superado y alcanzado las competencias correspondientes a las asignaturas: *Biología Celular, Genética Humana, Biología Molecular de la Célula, Biología del Desarrollo y Teratogenia*.

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

- Actuar con responsabilidad ética y con respeto por los derechos y deberes fundamentales, la diversidad y los valores democráticos.

- Actuar en el ámbito de conocimiento propio evaluando las desigualdades por razón de sexo/género.
- Actuar en el ámbito del conocimiento propio, valorando el impacto social, económico y medioambiental.
- Demostrar que comprende las bases y los elementos aplicables al desarrollo y validación de técnicas diagnósticas y terapéuticas.
- Demostrar que conoce los conceptos y el lenguaje de las ciencias biomédicas al nivel requerido para el adecuado seguimiento de la literatura biomédica.
- Demostrar que conoce y comprende conceptual y experimentalmente las bases moleculares y celulares relevantes en patologías humanas y animales.
- Introducir cambios en los métodos y los procesos del ámbito de conocimiento para dar respuestas innovadoras a las necesidades y demandas de la sociedad.
- Leer y criticar artículos científicos originales y de revisión en el campo de la biomedicina, y ser capaz de evaluar y elegir las descripciones metodológicas adecuadas para el trabajo de laboratorio biomédico.
- Que los estudiantes hayan demostrado poseer y comprender conocimientos en un área de estudio que parte de la base de la educación secundaria general, y se suele encontrar a un nivel que, si bien se apoya en libros de texto avanzados, incluye también algunos aspectos que implican conocimientos procedentes de la vanguardia de su campo de estudio.
- Que los estudiantes hayan desarrollado aquellas habilidades de aprendizaje necesarias para emprender estudios posteriores con un alto grado de autonomía.
- Que los estudiantes puedan transmitir información, ideas, problemas y soluciones a un público tanto especializado como no especializado.
- Que los estudiantes sepan aplicar sus conocimientos a su trabajo o vocación de una forma profesional y posean las competencias que suelen demostrarse por medio de la elaboración y defensa de argumentos y la resolución de problemas dentro de su área de estudio.
- Que los estudiantes tengan la capacidad de reunir e interpretar datos relevantes (normalmente dentro de su área de estudio) para emitir juicios que incluyan una reflexión sobre temas relevantes de índole social, científica o ética.
- Trabajar como parte de un grupo junto con otros profesionales, comprender sus puntos de vista y cooperar de forma constructiva.

Resultados de aprendizaje

1. Actuar con responsabilidad ética y con respeto por los derechos y deberes fundamentales, la diversidad y los valores democráticos.
2. Actuar en el ámbito de conocimiento propio evaluando las desigualdades por razón de sexo/género.
3. Actuar en el ámbito del conocimiento propio, valorando el impacto social, económico y medioambiental.
4. Comprender textos científicos sobre genética y desarrollo y elaborar trabajos de revisión.
5. Contrastar las técnicas y métodos que permiten el diagnóstico genético.
6. Diseñar metodologías para el estudio experimental de enfermedades genéticas.
7. Identificar las bases genéticas de las principales enfermedades con base o componente genético.
8. Interpretar publicaciones científicas, resolver problemas y casos ejemplo del ámbito de la citogenética.
9. Introducir cambios en los métodos y los procesos del ámbito de conocimiento para dar respuestas innovadoras a las necesidades y demandas de la sociedad.
10. Que los estudiantes hayan demostrado poseer y comprender conocimientos en un área de estudio que parte de la base de la educación secundaria general, y se suele encontrar a un nivel que, si bien se apoya en libros de texto avanzados, incluye también algunos aspectos que implican conocimientos procedentes de la vanguardia de su campo de estudio.
11. Que los estudiantes hayan desarrollado aquellas habilidades de aprendizaje necesarias para emprender estudios posteriores con un alto grado de autonomía.
12. Que los estudiantes puedan transmitir información, ideas, problemas y soluciones a un público tanto especializado como no especializado.
13. Que los estudiantes sepan aplicar sus conocimientos a su trabajo o vocación de una forma profesional y posean las competencias que suelen demostrarse por medio de la elaboración y defensa de argumentos y la resolución de problemas dentro de su área de estudio.
14. Que los estudiantes tengan la capacidad de reunir e interpretar datos relevantes (normalmente dentro de su área de estudio) para emitir juicios que incluyan una reflexión sobre temas relevantes de índole social, científica o ética.
15. Relacionar la disfunción genética con el fenotipo patológico.

16. Trabajar como parte de un grupo junto con otros profesionales, comprender sus puntos de vista y cooperar de forma constructiva.
17. Utilizar correctamente la terminología genética y embriológica empleada en libros de texto y consulta .

Contenido

1. Principios generales
 - 1.1. Introducción básica a las enfermedades genéticas
 - 1.2. Concepto de predisposición o susceptibilidad genética
 - 1.3. Consejo genético
2. Alteraciones cromosómicas
 - 2.1. Trisomías autosómicas
 - 2.2. Alteraciones de los cromosomas sexuales
 - 2.3. Microdeleciones y microduplicaciones cromosómicas
3. Enfermedades neuromusculares
 - 3.1. Distrofias musculares: definición y clasificación
 - 3.2. Distrofias musculares de Duchenne y de Becker
 - 3.3. Otras distrofias musculares
 - 3.4. Distrofia miotónica
 - 3.5. Atrofia muscular espinal
4. Enfermedades mentales y del comportamiento
 - 4.1. Discapacidad Intelectual
 - 4.2. Síndrome del cromosoma X Frágil y enfermedades asociadas
 - 4.3. Síndrome de Rett
 - 4.4. Trastorno del espectro Autista (TAE)
 - 4.5. Esquizofrenia
5. Enfermedades del sistema nervioso central
 - 5.1. Enfermedad de Huntington
 - 5.2. Alzheimer
 - 5.3. Parkinson
 - 5.4. Tumores primarios del sistema nervioso central
6. Enfermedades esqueléticas y del tejido conectivo
 - 6.1. Osteogénesis imperfecta
 - 6.2. Acondroplasia
 - 6.3. Síndrome de Marfan
 - 6.4. Sarcoma
7. Enfermedades craneofaciales
 - 7.1. Craneosinostosis
8. Enfermedades dermatológicas
 - 8.1. Albinismo
 - 8.2. Cáncer de piel
9. Enfermedades oftalmológicas y sordera
 - 9.1. Defectos de la visión de los colores
 - 9.2. Sordera
10. Enfermedades cardiovasculares
 - 10.1. Hipertensión
11. Enfermedades gastrointestinales
 - 11.1. Celiaquía
 - 11.2. Cáncer de colon

12. Enfermedades respiratorias

12.1. Cáncer de pulmón

13. Enfermedades metabólicas

13.1. Alteraciones en el metabolismo de los glúcidos: Intolerancia a la lactosa

13.2. Alteraciones en el metabolismo de los lípidos: Hipercolesterolemia

13.3. Alteraciones en el metabolismo de los aminoácidos: Fenilcetonuria

14. Enfermedades hematológicas

14.1. Hemoglobinopatías

14.2. Hemofilias

14.3. Leucemias y Linfomas

15. Enfermedades urogenitales

15.1. Riñones poliquísticos

15.2. Cáncer de riñón

15.3. Cáncer de vejiga

15.4. Cáncer de próstata

16. Enfermedades endocrinológicas

16.1. Cáncer de mama

16.2. Diabetes Mellitus

Metodología

Clases magistrales: Exposición sistematizada del temario de la asignatura, dando relevancia a los conceptos más importantes. El alumno adquiere los conocimientos científicos básicos de la asignatura en las clases de teoría, que complementará con el estudio personal de los temas expuestos.

Aprendizaje basado en problemas (ABP): Los alumnos trabajarán en grupos reducidos, y bajo la supervisión de un profesor, sobre problemas específicos a lo largo de 3 sesiones de 2 horas cada una para cada caso, y un total de 2 casos. Al final de cada caso, se expondrá el trabajo ante el resto de compañeros.

La plataforma de comunicación y de transferencia de material utilizada de manera general será el Moodle.

Nota: se reservarán 15 minutos de una clase dentro del calendario establecido por el centro o por la titulación para que el alumnado rellene las encuestas de evaluación de la actuación del profesorado y de evaluación de la asignatura o módulo.

Actividades

Título	Horas	ECTS	Resultados de aprendizaje
Tipo: Dirigidas			
Aprendizaje basado en problemas (ABP)	12	0,48	4, 5, 6, 7, 8, 15, 16, 17
Clases magistrales	34	1,36	4, 5, 7, 15, 17
Tipo: Supervisadas			
Elaboración de trabajos	18	0,72	4, 5, 6, 7, 8, 15, 16, 17
Tutorías presenciales y virtuales	6	0,24	7, 15

Tipo: Autónomas

Búsqueda de documentación	17	0,68	4, 5, 8
Estudio	38	1,52	4, 5, 6, 7, 8, 15, 16, 17
Evaluación	6	0,24	1, 2, 3, 5, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14, 15, 17
Lectura de textos	19	0,76	4, 5, 7, 8, 15, 17

Evaluación

Las competencias de esta materia serán evaluadas mediante: exámenes, trabajos en grupo y presentaciones públicas.

El sistema de evaluación se organiza en dos módulos, cada uno de los cuales tendrá asignado un peso específico en la calificación final:

- Módulo de Aprendizaje Basado en Problemas (ABP) (25%). Los aspectos que se tendrán en cuenta para la calificación serán: el interés y la calidad del trabajo demostrados a lo largo del desarrollo del caso para cada uno de los alumnos y del grupo, y la presentación final. En el caso del alumnado repetidor, si la puntuación de esta evidencia de aprendizaje en cursos anteriores fue superior o igual a 5, puede renunciar a repetir la actividad y se utilizará esta puntuación para calcular la calificación global de la asignatura. Por las características de la actividad, esta evidencia de aprendizaje no es recuperable.
- Módulo de pruebas escritas (75%). Se harán dos exámenes parciales del contenido de la materia impartida en las clases de teoría, cada uno correspondiente a una parte de la asignatura. Los exámenes serán tipo test con cuatro opciones de respuesta múltiple.

Actividades de evaluación	Recuperable	Valor
1 ^{er} parcial	Si	37,5%
2 ^o parcial	Si	37,5%
ABP caso 1	No	12,5%
ABP caso 2	No	12,5
Total*		100%

*Requisitos para poder calcular la calificación global

La media ponderada de las puntuaciones se aplicará a partir de calificaciones iguales o superiores a 4 en cada uno de los exámenes parciales.

Para aprobar la asignatura, será necesario obtener una calificación global igual o superior a 5.

Examen de recuperación

Para participar en la recuperación, el alumnado debe haber estado previamente evaluado en un conjunto de actividades el peso de las cuales equivalga a un mínimo de dos terceras partes de la calificación total de la asignatura. Por tanto, el alumnado obtendrá la calificación de "No Avaluable" (No Evaluable) cuando las actividades de evaluación realizadas tengan una ponderación inferior al 67% en la calificación final.

Se pueden recuperar los exámenes parciales en los que la nota del examen haya sido inferior a 4. El alumno puede presentarse al examen de recuperación sólo del parcial suspendido.

Si el alumno se examina de los dos exámenes parciales, la puntuación conseguida corresponde al 75% de la calificación de la asignatura, desapareciendo el requisito de tener que obtener una puntuación superior o igual a 4 de cada uno de los exámenes parciales. Esta puntuación se utilizará para calcular la calificación global con el resto de actividades de evaluación.

Los alumnos que quieran mejorar la nota de uno o de ambos parciales podrán hacerlo en el examen de recuperación, renunciando previamente a la calificación obtenida en el examen parcial correspondiente.

Copia y plagio

La copia o plagio, tanto en el caso de trabajos como en el caso de los exámenes, constituyen un delito que puede representar suspender la asignatura.

Actividades de evaluación

Título	Peso	Horas	ECTS	Resultados de aprendizaje
Aprendizaje basado en problemas (ABP)	25%	0	0	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14, 15, 16, 17
Exámenes	75%	0	0	4, 5, 6, 7, 8, 15, 17

Bibliografía

- Donalson P, Daly A, Ermini L i Bevitt 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
- Rimon 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 Mèdica](#)

Software

Esta asignatura no requiere ningún programa especial