

**Genética médica**

Código: 101970  
Créditos ECTS: 6

Titulación	Tipo	Curso	Semestre
2500890 Genètica	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 e Histología", "Genética Humana", "Citogenética" y "Genética y Reproducción".

**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 de conocimiento propio valorando el impacto social, económico y medioambiental.
- Aplicar los conocimientos teóricos a la práctica.
- Asumir un compromiso ético.
- Capacidad de análisis y síntesis.
- Demostrar sensibilidad en temas medioambientales, sanitarios y sociales.
- Desarrollar estrategias de análisis, síntesis y comunicación que permitan transmitir los distintos aspectos de la genética en entornos educativos.
- Describir la organización, evolución, variación interindividual y expresión del genoma humano.
- Describir las bases genéticas del desarrollo y del control de la expresión génica.
- Describir los mecanismos epigenéticos
- Diseñar e interpretar estudios de asociación entre polimorfismos genéticos y caracteres fenotípicos para la identificación de variantes genéticas que afectan al fenotipo, incluyendo las asociadas a patologías y las que confieren susceptibilidad a enfermedades humanas u otras especies de interés.
- Introducir cambios en los métodos y los procesos del ámbito de conocimiento para dar respuestas innovadoras a las necesidades y demandas de la sociedad.
- Medir e interpretar la variación genética dentro y entre poblaciones desde una perspectiva clínica, de mejora genética de animales y plantas, de conservación y evolutiva.
- Percibir la importancia estratégica, industrial y económica, de la genética y genómica en las ciencias de la vida, la salud y la sociedad.
- Realizar diagnósticos y asesoramientos genéticos, considerando los dilemas éticos y legales.
- Valorar la importancia de la calidad y del trabajo bien hecho.

## 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 de conocimiento propio valorando el impacto social, económico y medioambiental.
4. Aplicar los conocimientos teóricos a la práctica.
5. Asumir un compromiso ético.
6. Demostrar sensibilidad en temas medioambientales, sanitarios y sociales.
7. Desarrollar la capacidad de análisis y síntesis.
8. Describir el papel de la variación genética en la especie humana en el diagnóstico, prevención y tratamiento de enfermedades.
9. Describir la estructura y variación del genoma humano desde una perspectiva funcional, clínica y evolutiva.
10. Describir las causas genéticas y ambientales de los defectos congénitos.
11. Describir las consecuencias clínicas que se derivan de los mecanismos de control epigenético.
12. Enumerar y describir las diferentes técnicas de análisis de polimorfismos de DNA que se pueden aplicar en los estudios de variación genética asociada a patologías humanas.
13. Evaluar e interpretar la variación genética dentro y entre poblaciones humanas desde una perspectiva clínica y evolutiva.
14. Explicar como se aplica el conocimiento de la variación genética humana a la medicina personalizada, la farmacogenómica o la nutrigenómica.
15. Interpretar publicaciones científicas, resolver problemas y casos ejemplo del ámbito de la genética humana y la genética del cáncer.
16. Introducir cambios en los métodos y los procesos del ámbito de conocimiento para dar respuestas innovadoras a las necesidades y demandas de la sociedad.
17. Preparar propuestas de comunicación en entornos educativos de la importancia de la transferencia de los avances genéticos a la práctica clínica.
18. Reconocer la importancia estratégica de los avances genéticos en el ámbito de la salud humana, especialmente las aplicaciones de la genómica a la medicina personalizada, la farmacogenómica o la nutrigenómica.
19. Valorar la importancia de la calidad y del trabajo bien hecho.

## 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. Introducción a la genética de los trastornos del espectro Autista (TEA)
  - 4.5. Introducción a la genética de la 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 Moodle.

"El profesorado deberá destinar aproximadamente unos 15 minutos de alguna clase a permitir que sus estudiantes puedan responder las encuestas de evaluación de la actuación docente y de evaluación de la asignatura o módulo"

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, 19
Clases magistrales	34	1,36	5
Tipo: Supervisadas			
Elaboración de trabajos	18	0,72	4, 5, 6, 7, 19

Tutorías presenciales y virtuales	6	0,24	4, 5
Tipo: Autónomas			
Búsqueda de documentación	17	0,68	
Estudio	38	1,52	7
Evaluación	6	0,24	
Lectura de textos	19	0,76	7

## 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 <sup>er</sup> parcial	Si	37,5%
2 <sup>o</sup> 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, 12, 15, 16, 17, 7, 19
Exámenes	75%	0	0	1, 2, 3, 13, 8, 9, 10, 11, 14, 16, 18

### Bibliografía

- Bain, Barbara J. Haemoglobinopathy Diagnosis. 2n ed. Editorial Blackwell Science, 2006
- Donalson P, Daly A, Ermini L i Bevitt D. Genetic of complex disease. Editorial Garland Science, 2016
- Epstein R.J. Human Molecular Biology. Editorial Cambridge University Press, 2003
- Farreras-Rozman. Medicina interna. Editorial Elsevier, Vol, 1 i 2, 2009
- Firth H.V. i Hurst J.A. Oxford Desk Reference Clinical Genetics. Editorial Oxford University Press, 2005
- 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
- Harper P. S. Practical genetic counselling, 7a ed. Editorial Hodder Arnold, 2010
- Jorde L.B., Carey J.C. i Bamshad M.J. Genética Médica, 5a ed. Elsevier, 2016
- Korf B.R. i Irons M.B. Human Genetics and Genomics, 4ª ed, Editorial Wiley-Blackwell, 2013
- Klug V.S. et al. Conceptos de Genética, 10ª ed, Editorial Pearson, 2013
- Lee, R.J., Abramson, J.S I Goldson, R.A. Case studies in cancer. Ed. W. W. Norton & Company. 2019
- Nussbaum R. L., McInnes R.R. i Willard H.F. Thompson and Thompson Genética en Medicina, 8a ed. Editorial Elsevier, 2016
- 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

- Salvador J. i Carrera JM. Síndromes congénitos malformativos. Colección de Medicina Materno-Fetal. Editorial Masson, 1995
- 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)
- Wright A. i Hastie N. Genes and common diseases: Genetics in Modern Medicine. Editorial Cambridge University Press, 2007
- - [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 \[Recurs electrònic\]](#)

## Software

Para la realización de las clases teóricas se utilizarán programas del paquete Microsoft, esencialmente PowerPoint, Adobe pdf, y si es necesaria la realización de videoconferencias, se utilizará Teams.