Universitat Autònoma de Barcelona

2023/2024

Casos Ejemplo en Citogenética y Biología de la Reproducción

Código: 42947
Créditos ECTS: 6

Titulación	Tipo	Curso	Semestre
4313782 Citogenética y Biología de la Reproducción	OB	0	2

Contacto

Nombre: Vicenç Català Cahís

Correo electrónico: vicenc.catala@uab.cat

Idiomas de los grupos

Puede consutarlo a través de este enlace. Para consultar el idioma necesitará introducir el CÓDIGO de la asignatura. Tenga en cuenta que la información es provisional hasta el 30 de noviembre del 2023.

Equipo docente

Joan Francesc Barquinero Estruch

Vicenç Català Cahís

Mireia Sole Canal

Alberto Plaja Rustein

Keyvan Torabi Asensio

Equipo docente externo a la UAB

Anna Rabanal

Carles Garrido

Carmen Marquez

Elisabeth Clua

Emma Triviño

Esther Gean

Francesc Solé

Lluch Coll

Maria Carme Pons

Mark Grossmann

Marta Moragas

Olga Martinez Pasarell

Rafel Buscà

Silvia Mateo
Susana Egozcue

Vincenzo Cirigliano

Xavier Saura

Prerrequisitos

No hay prerrequisitos específicos para cursar la cursar la asignatura.

Sin embargo, para asegurar el correcto seguimiento de los casos prácticos, se recomienda que el alumnado tenga asimilados los conocimientos impartidos en las asignaturas teóricas y prácticas impartidas previamente en el Máster.

Asimismo, se recomienda que l@s estudiant@s tengan conocimiento del idioma inglés ya que es habitual utilizar fuentes de información y bibliografía recomendada en este idioma.

Objetivos y contextualización

Ofrecer una interacción directa con profesionales del ámbito, acercar a l@s estudiant@s a la realidad profesiona

Competencias

- Aplicar el método científico y el razonamiento crítico en la resolución de problemas.
- Aplicar los conocimientos teóricos a la práctica tanto en un entorno de investigación como en el ámbito clínico-asistencial.
- Demostrar capacidad de trabajo en equipo y de interacción con profesionales de otras especialidades.
- Diseñar experimentos, analizar datos e interpretar los resultados.
- Identificar los dilemas éticos y aplicar la legislación vigente en el área de conocimiento del Máster.
- Interpretar, resolver y presentar casos clínicos o resultados científicos en el ámbito del Máster.
- Organizar y gestionar laboratorios de investigación y laboratorios clínicos en el área de conocimiento del Máster.
- Poseer y comprender conocimientos que aporten una base u oportunidad de ser originales en el desarrollo y/o aplicación de ideas, a menudo en un contexto de investigación.
- Que los estudiantes posean las habilidades de aprendizaje que les permitan continuar estudiando de un modo que habrá de ser en gran medida autodirigido o autónomo.

- Que los estudiantes sean capaces de integrar conocimientos y enfrentarse a la complejidad de formular juicios a partir de una información que, siendo incompleta o limitada, incluya reflexiones sobre las responsabilidades sociales y éticas vinculadas a la aplicación de sus conocimientos y juicios.
- Que los estudiantes sepan aplicar los conocimientos adquiridos y su capacidad de resolución de problemas en entornos nuevos o poco conocidos dentro de contextos más amplios (o multidisciplinares) relacionados con su área de estudio.
- Que los estudiantes sepan comunicar sus conclusiones y los conocimientos y razones últimas que las sustentan a públicos especializados y no especializados de un modo claro y sin ambigüedades.
- Utilizar la capacidad creativa, organizativa y analítica en la toma de decisiones.
- Utilizar y gestionar información bibliográfica o recursos informáticos en el ámbito del máster, en las lenguas propias y en inglés.

Resultados de aprendizaje

1. Aplicar el método científico y el razonamiento crítico en la resolución de problemas.
2. Aplicar la legislación vigente en el ámbito del consejo genético.
3. Aplicar la legislación vigente en la gestión de los laboratorios.
4. Aplicar la legislación vigente en la práctica clínica en los ámbitos de citogenética y biología de la reproducción.
5. Aplicar los conocimientos teóricos a la práctica tanto en un entorno de investigación como en el ámbito clínico-asistencial.
6. Demostrar capacidad de trabajo en equipo y de interacción con profesionales de otras especialidades.
7. Diseñar experimentos, analizar datos e interpretar los resultados.
8. Evaluar el riesgo de descendencia afectada en individuos portadores y asesorar en el consejo genético reproductivo.
9. Evaluar el riesgo de recurrencia de alteraciones cromosómicas o moleculares y asesorar en el consejo genético.
10. Identificar los dilemas éticos asociados a la práctica clínica en citogenética y biología de la reproducción.
11. Identificar y diagnosticar alteraciones cromosómicas y moleculares implicadas en patologías humanas.
12. Identificar y diagnosticar anomalías genéticas implicadas en la esterilidad/infertilidad humana.
13. Identificar y resolver problemas relacionados con condiciones de seguridad e infraestructuras específicas de los laboratorios.
14. Poseer y comprender conocimientos que aporten una base u oportunidad de ser originales en el desarrollo y/o aplicación de ideas, a menudo en un contexto de investigación.
15. Que los estudiantes posean las habilidades de aprendizaje que les permitan continuar estudiando de un modo que habrá de ser en gran medida autodirigido o autónomo.
16. Que los estudiantes sean capaces de integrar conocimientos y enfrentarse a la complejidad de formular juicios a partir de una información que, siendo incompleta o limitada, incluya reflexiones sobre las responsabilidades sociales y éticas vinculadas a la aplicación de sus conocimientos y juicios.
17. Que los estudiantes sepan aplicar los conocimientos adquiridos y su capacidad de resolución de problemas en entornos nuevos o poco conocidos dentro de contextos más amplios (o multidisciplinares) relacionados con su área de estudio.
18. Que los estudiantes sepan comunicar sus conclusiones y los conocimientos y razones últimas que las sustentan a públicos especializados y no especializados de un modo claro y sin ambigüedades.
19. Utilizar la capacidad creativa, organizativa y analítica en la toma de decisiones.
20. Utilizar y gestionar información bibliográfica o recursos informáticos en el ámbito del máster, en las lenguas propias y en inglés.
21. Valorar el factor pronóstico para determinados cánceres, en función de las alteraciones genéticas diagnosticadas, y asesorar en el consejo genético.

Contenido

Asignatura impartida por profesionales de centros de investigación, centros de reproducción asistida y laboratorios de diagnóstico genético nacionales e internacionales

El temario se desarrollará en forma de casos clínicos seleccionados por el profesorado participante.

El coordinador del módulo supervisará la idoneidad de los casos propuestos.

Tema 1: Casos ejemplo en citogenética

Se estudiarán casos prácticos de diagnóstico genético prenatal, postnatal, citogenética constitucional y cáncer. Se tratarán las metodologías diagnósticas más adecuadas para cada caso, la integración e interpretación de los resultados y el manejo de decisiones.

Los casos incluirán: diagnóstico prenatal de aneuplodías, diagnóstico prenatal de enfermedades monogénicas, anomalías cromosómicas estructurales, variantes cromosómicas, trastornos originados por deleciones y cáncer. Se tratarán las metodologías diagnósticas más adecuadas, se establecerán hipótesis en función de los resultados y se discutirán las intervenciones más indicadas en cada caso.

Tema 2: Casos ejemplo en biología de la reproducción

Se estudiaran casos prácticos de diagnóstio genético de la infertilidad femenina y masculina, tratamientos de reproducción asistida, donación de gametos y preembriones, criopreservación de gametos y embriones, diagnóstico genético preimplantacional. Se trataránlas metodologías diagnósticas más adecuadas, se establecerán hipótesis en función de los resultados y sediscutirán las intervenciones más indicadas en cada caso.

Los casos incluirán: aplicación de técnicas de reproducción asistida en factores femeninos, aplicación de técnicas de reproducción asistida en factores masculinos, síndrome de hiperestimulación ovárica (SHO), aborto de repetición, seguimiento del cultivo embrionario in vitro mediante parámetros morfocinéticos, diagnóstico genético preimplantacional de anomalías cromosómicas y diagnóstico genético preimplantacional de enfermedades monogénicas.

Metodología

Resolución de casos clínicos presentados por profesionales.
Preparación y presentación de casos y supuestos por parte del alumnado.
Seminarios.
Debates.
Estudio autónomo.

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			
Clases de resolución de casos clínicos	44	1,76	
Tipo: Supervisadas			
Presentación de casos supuestos por el alumnado. Seminarios. Simulación de caso clínico.	20	0,8	1, 5, 4, 2, 3, 8, 9, 6, 7, 19, 10, 11, 12, 13, 16, 17, 18, 15, 14, 20, 21

Tipo: Autónomas			
Preparación seguimiento casos. Preparación y presentación de casos y supuestos. Preparación seminarios y debates	76	3,04	1, 5, 4, 2, 3, 8, 9, 6, 7, 19, 10, 11, 12, 13, 16, 17, 18, 15, 14, 20, 21

Evaluación

Este módulo no contempla el sistema de evaluación única.

Para superar la asignatura será imprescindible obtener una calificación final igual o superior a 5 puntos (sobre 10).

Actividades de evaluación:

1. Se realizará un examen escrito al final de la docencia programada (ver la fecha en el calendario de la asignatura) que los alumnos deberán responder de manera individual. Esta
prueba constará de una serie de preguntas tipo test multirespuesta. El objetivo es evaluar el dominio de los conceptos y los conocimientos tratados en clase y comprobar la corrección en el momento de aplicarlos y relacionarlos. Esta prueba tendrá un peso del 40% sobre la nota final de la asignatura. Los alumnos deberán obtener una calificación mínima de 3,5 puntos (sobre 10) en este examen para poder aprobar la asignatura.

2. El alumnado deberá preparar individualmente un caso supuesto que será entregado al personal docente responsable y en la fecha propuesta. Cada miembro del alumnado deberá hacer la presentación y defensa oral del caso supuesto entregado. La evaluación de esta actividad se realizará teniendo en cuenta la elaboración y el planteamiento del caso y la presentación/defensa oral del caso y la participación en los debates. Puede incluirse una consulta clínica con pacientes simulados. Esta actividad tendrá un peso del 60% sobre la nota final de la asignatura.

Teniendo en cuenta que la asistencia a las clases es obligatoria, se aplicará la siguiente corrección para determinar la nota final de la asignatura:

100-80% de asistencia: La calificación final será el 100% de la puntuación obtenida de las actividades de evaluación

≤80 - ≥50% de asistencia: La calificación final será el 75% de la puntuación obtenida de las actividades de evaluación

<50% de asistencia: La calificación final será el 50% de la puntuación obtenida de las actividades de evaluación

Examen de recuperación:

Habrá un examen de recuperación de la asignatura para el alumnado que no haya superado la nota mínima requerida en el examen teórico (3,5 sobre 10) o que no hayan alcanzado la nota mínima para aprobar la asignatura (5 puntos sobre 10).

Revisión de exámenes:
Las revisiones de examen serán con cita concertada en las fechas propuestas por el personal docente responsable

Actividades de evaluación continuada

Título	Peso	Horas	ECTS	Resultados de aprendizaje
Preparación de un caso supuesto	40%	7	0,28	1, 5, 4, 2, 8, 9, 6, 7, 19, 10, 11, 12, 13, 16,

				17, 18, 15, 14, 20, 21
Presentación de un caso supuesto. Simulación de consulta clínica.	20%	1	0,04	1, 5, 4, 2, 3, 8, 9, 6, 7, 19, 10, 11, 12, 13, 16, 17, 18, 15, 14, 20, 21
Pruebas escritas	40%	2	0,08	4, 2, 3, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 17, 21

Bibliografía

Se recomendará a lo largo de las sesiones.

Cada especialista aportará un listado de bibliografía de trabajo.

Software

No hay sofware específico para esta asignatura