

Titulació	Tipus	Curs
4313782 Citogenètica i Biologia de la Reproducció	OT	0

Professor/a de contacte

Nom: Maria Angels Rigola Tor

Correu electrònic: mariaangels.rigola@uab.cat

Equip docent

(Extern) Alberto Plaja Rustein

(Extern) Miriam Guitart Feliubadaló

Idiomes dels grups

Podeu consultar aquesta informació al [final](#) del document.

Prerequisits

Les indicades per cursar aquest Màster.

Objectius

- Actualitzar els coneixements dels darrers avenços en citogenètica i genètica clínica que permeten oferir un diagnòstic acurat de malalties hereditàries.
- Relacionar l'alteració cromosòmica amb el fenotip associat
- Conèixer les regions cromosòmiques crítiques associades a les patologies hereditàries mes freqüents
- Conèixer la base del Consell Genètic i saber calcular de risc de descendència afecta de malalties hereditàries en portadors d'alteracions cromosòmiques
- Identificar les avantatges e inconvenients de cadascun dels mètodes de diagnòstic prenatal (invasius i no invasius)

Competències

- Aplicar el mètode científic i el raonament crític en la resolució de problemes
- Desenvolupar l'activitat professional respectant els principis ètics
- Dissenyar i executar protocols d'anàlisi en l'àmbit del màster.

- Identificar les bases cel·lulars i moleculars de les patologies humanes associades a anomalies cromosòmiques.
- Interpretar, resoldre i presentar casos clínics o resultats científics en l'àmbit del màster.
- Que els estudiants siguin capaços d'integrar coneixements i enfrontar-se a la complexitat de formular judicis a partir d'una informació que, tot i ser incompleta o limitada, inclogui reflexions sobre les responsabilitats socials i ètiques vinculades a l'aplicació dels seus coneixements i judicis
- Que els estudiants sàpiguen aplicar els coneixements adquirits i la seva capacitat de resolució de problemes en entorns nous o poc coneguts dins de contextos més amplis (o multidisciplinaris) relacionats amb la seva àrea d'estudi.
- Que els estudiants sàpiguen comunicar les seves conclusions, així com els coneixements i les raons últimes que les fonamenten, a públics especialitzats i no especialitzats d'una manera clara i sense ambigüitats
- Que els estudiants tinguin les habilitats d'aprenentatge que els permetin continuar estudiant, en gran manera, amb treball autònom a autodirigit
- Tenir coneixements que aportin la base o l'oportunitat de ser originals en el desenvolupament o l'aplicació d'idees, sovint en un context de recerca
- Utilitzar i gestionar informació bibliogràfica o recursos informàtics en l'àmbit del màster, en les llengües pròpies i en anglès.

Resultats d'aprenentatge

1. Aplicar el mètode científic i el raonament crític en la resolució de problemes.
2. Avaluar el risc de descendència afectada en individus portadors i assessorar en el consell genètic.
3. Desenvolupar l'activitat professional respectant els principis ètics.
4. Desenvolupar tecnologies aplicables a la genètica i citogenètica clínica o a la investigació en l'àmbit públic o privat.
5. Identificar i integrar els canvis genètics implicats en les patologies cromosòmiques.
6. Interpretar i diagnosticar alteracions del cariotip humà.
7. Presentar articles o resultats científics de l'àmbit de la citogenètica clínica.
8. Que els estudiants siguin capaços d'integrar coneixements i enfrontar-se a la complexitat de formular judicis a partir d'una informació que, tot i ser incompleta o limitada, inclogui reflexions sobre les responsabilitats socials i ètiques vinculades a l'aplicació dels seus coneixements i judicis.
9. Que els estudiants sàpiguen aplicar els coneixements adquirits i la seva capacitat de resolució de problemes en entorns nous o poc coneguts dins de contextos més amplis (o multidisciplinaris) relacionats amb la seva àrea d'estudi.
10. Que els estudiants sàpiguen comunicar les seves conclusions, així com els coneixements i les raons últimes que les fonamenten, a públics especialitzats i no especialitzats d'una manera clara i sense ambigüitats.
11. Que els estudiants tinguin les habilitats d'aprenentatge que els permetin continuar estudiant d'una manera que haurà de ser en gran mesura autodirigida o autònoma.
12. Tenir coneixements que aportin la base o l'oportunitat de ser originals en el desenvolupament o l'aplicació d'idees, sovint en un context de recerca.
13. Utilitzar i gestionar informació bibliogràfica o recursos informàtics en l'àmbit del màster, en les llengües pròpies i en anglès.

Continguts

Tema 1: Citogenètica clínica. Conseqüències clíniques de les anomalies germinals i somàtiques. Individus mosaics. Freqüència a la població. Detecció d'anomalies cromosòmiques a la població. Origen d'anomalies numèriques i estructurals: pèrdua anafàsica i no-disjunció. Trencaments cromosòmics.

Tema 2: Patologies cromosòmiques més freqüents. Característiques generals i trets clínics associats. Trisomies i monosomies viables a l'espècie humana. Alteracions de cromosomes autosòmics. Alteracions de cromosomes sexuals. Bases moleculars. Regions crítiques: Correlació genotip-fenotip.

Tema 3: Alteracions Estructurals. Alteracions equilibrades. Risc de descendència afectada en individus portadors. Translocacions e inversions. Alteracions desequilibrades més freqüents. Cromosomes marcadors. Principals síndromes associats a microdeleccions i microduplicacions.

Tema 4: Consell Genètic i Diagnòstic Genètic Prenatal. Consell Genètic. Indicacions per realitzar un Diagnòstic Prenatal. Mètodes de Diagnòstic Prenatal: invasius y no invasius. Avortaments espontanis de primer trimestre.

Tema 5: Introducció a l' aplicació noves tecnologies en l' estudi genètic postnatal. Els arrays-CGH i el *Optical Genomic Mapping* , els nous referents de tecnologia diagnòstica i anàlisi genètica en el camp de la discapacitat intel·lectual i les malformacions congènites.

Tema 6: Especialitat de Genètica Mèdica. Organització de Genètica Clínica a nivell estatal. Accés a l'especialitat. Serveis associats a la Genètica Mèdica. Bases de dades de Genètica Humana a Internet. Interrelació de serveis inter-hospitalaris. Centres de referència

Activitats formatives i Metodologia

Títol	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
Tipus: Dirigides			
Identificar les alteracions presents en el cariotip humà i les conseqüències clíniques que s'en deriven	8	0,32	1, 10, 11, 4, 2, 5, 8, 6, 3, 9, 12, 13, 7
Treballar en equip per resolució de qüestions relacionades en el consell genètic i càlcul de risc de descendència afectada per malalties hereditaries	8	0,32	1, 10, 4, 2, 5, 8, 6, 9, 13
classes magistrals	30	1,2	1, 10, 11, 5, 8, 6, 9, 12
Tipus: Supervisades			
Elaboració del Treball Oral i Escrit	4	0,16	1, 10, 11, 4, 8, 3, 9, 12, 13, 7
Tipus: Autònomes			
Elaboració del treball i integració de coneixements	60	2,4	1, 10, 8, 3, 9, 12, 13, 7
exercicis d'autoavaluació	10	0,4	11, 4, 5, 8, 6, 9

1. Classes presencials teòriques amb suport de TIC, relacionat amb la supervisió d'equips i infraestructures digitals.
2. Exercicis d'autoavaluació dels continguts del mòdul.
3. Treball autònom: cada alumne ha de fer un treball sobre algun tema concret del mòdul (presentació oral i del manuscrit) dirigit pels professors.

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.

Avaluació

Activitats d'avaluació continuada

Títol	Pes	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
Examen tipus text	30%	1	0,04	1, 2, 5, 6
Participació activa en les discussions a la classe	10%	27	1,08	10, 11, 5, 8, 3, 9, 12
Presentació i defensa de un treball de citogenètica	60%	2	0,08	1, 4, 2, 12, 13, 7

Sistema d'Avaluació

Les competències d'aquesta assignatura seran avaluades mitjançant la participació a classe, l'elaboració de un treball i la realització d'examen.

L'avaluació d'aquest modul és individual:

1.- Avaluació Continuada per la participació activa en les discussions a la classe: 10% nota final.

2.- Examen tipus text (4 opcions/1 correcta; Penalització de 1/3): 30% nota final.

3.- Presentació i defensa d'un treball relacionat amb la citogenètica: 60% nota final.

Exposició oral. Caldrà respondre a les qüestions plantejades pels companys i professors: 30% nota final.

Presentació escrita. Caldrà que es recollin els comentaris efectuats durant l'exposició oral: 30% nota final.

4.-Examen de recuperació (50% text- 50% exposició i presentació escrita).

Cal recordar que l'assistència a classe es obligatòria.

Bibliografia

Llibres

- Genetics and Genomics in Medicine. Strachan et al. (2015). Ed Garland Science.

- Human Genetics and Genomics. Korf BR (2012). Ed Willey-Blackwell, 4th ed.

- Genética Humana. Fundamentos y aplicaciones en Medicina. Solari AJ (2011). Ed Médica Panamericana, 4ª ed.

- Genética Médica. Jorde LB (2016). Ed Elsevier, 5ª ed.

- New Clinical Genetics. Read and Donnai (2010). Ed Scion Publishing Ltd, 2nd ed.

- Human Genetics: Concepts and applications. Lewis R (2010). Ed McGraw-Hill International, 9nd ed.

- Elementos de Genética Médica. Emery et al. (2009). Ed. Elsevier, 13ª ed.

- Genética en Medicina. Thompson and Thompson (2016). Ed Elsevier, 8ª ed.

- Human chromosomes. Miller and Therman (2001). Ed Springer, 4th ed.

- Genetics of complex disease. Donalson et al (2016). Ed Garland Science.
- Chromosome abnormalities and Genetic Counseling. Gardner and Sutherland (2011) Ed Oxford University Press.
- Human cytogenetics : constitutional analysis : a practical approach. Rooney and Czepulkowski (2001) Ed Oxford University Press (3rd ed).
- ISCN. An International System for Human Cytogenetic Nomenclature (2016) McGowan-Jordan, Simons and Schmid (2020). Ed Karger.
- Cancer Cytogenetics: Chromosomal and Molecular Genetic Abberations of Tumor Cells. Felix Mitelman (2011). Ed Wiley Blackwell.

PubMed <http://www.kumc.edu/gec/prof/cytogene.html>

Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM) <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?db=OMIM>

Orphanet <http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/home.php?Lng=ES>

Genetics Home Reference <http://ghr.nlm.nih.gov/ghr/page/Home>

Cytogenetic Resources <http://www.kumc.edu/gec/prof/cytogene.html>

University of Wisconsin <http://www.slh.wisc.edu/wps/wcm/connect/extranet/cytogenetics>

Documentació adicional disponible en el Campus Virtual

Programari

Programari d'aplicació

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...

Programari de diagnòstic :

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.

Llista d'idiomes

Nom	Grup	Idioma	Semestre	Torn
(PAULm) Pràctiques d'aula (màster)	1	Català	primer quadrimestre	matí-mixt
(TEm) Teoria (màster)	1	Català	primer quadrimestre	matí-mixt

PROVISIONAL