

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

### **Professor/a de contacte**

Nom: Jordi Camps Polo

Correu electrònic: jordi.camps@uab.cat

### **Equip docent**

Joan Francesc Barquinero Estruch

Mireia Sole Canal

Alberto Plaja Rustein

Keyvan Torabi Asensio

(Extern) Anna Rabanal

(Extern) Carles Garrido

(Extern) Carmen Marquez

(Extern) Elisabeth Clua

(Extern) Emma Triviño

(Extern) Esther Gean

(Extern) Francesc Solé

(Extern) Lluch Coll

(Extern) Maria Carme Pons

(Extern) Mark Grossmann

(Extern) Marta Moragas

(Extern) Olga Martínez Pasarell

(Extern) Rafel Buscà

(Extern) Silvia Mateo

(Extern) Susana Egozcue

(Extern) Vincenzo Cirigliano

(Extern) Xavier Saura

### **Idiomes dels grups**

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

## Prerequisits

No hi ha prerequisits específics per cursar l'assignatura.

No obstant això, per assegurar el correcte seguiment dels casos pràctics, es recomana que l'alumnat tingui assimilats els coneixements impartits en les assignatures teòriques i pràctiques impartides prèviament en el Màster.

Així mateix, es recomana que l'alumnat tingui coneixement de l'idioma anglès ja que és habitual utilitzar fonts d'informació i bibliografia recomanada en aquest idioma.

## Objectius

Oferir una interacció directa amb professionals del àmbit, apropar els estudiants a la realitat professional i facilitar la seva incorporació a l'àmbit laboral a la investigació.

## Competències

- Aplicar el mètode científic i el raonament crític en la resolució de problemes
- Aplicar els coneixements teòrics a la pràctica tant en un entorn de recerca com en els àmbits clínic i assistencial.
- Demostrar capacitat de treballar en equip i d'interaccionar amb professionals d'altres especialitats
- Dissenyar experiments, analitzar dades i interpretar-ne els resultats
- Fer servir la capacitat creativa, organitzativa i analítica en la presa de decisions
- Identificar els dilemes ètics i aplicar la legislació vigent en l'àrea de coneixement del màster.
- Interpretar, resoldre i presentar casos clínics o resultats científics en l'àmbit del màster.
- Organitzar i gestionar laboratoris d'investigació i laboratoris clínics en l'àrea de coneixement 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. Aplicar els coneixements teòrics a la pràctica tant en un entorn de recerca com en els àmbits clínic i assistencial.
3. Aplicar la legislació vigent a la pràctica clínica en els àmbits de citogenètica i biologia de la reproducció.
4. Aplicar la legislació vigent en l'àmbit del consell genètic.
5. Aplicar la legislació vigent en la gestió dels laboratoris.

6. Avaluar el risc de descendència afectada en individus portadors i assessorar en el consell genètic reproductiu.
7. Avaluar el risc de recurrència d'alteracions cromosòmiques o moleculars i assessorar en el consell genètic.
8. Demostrar capacitat de treballar en equip i d'interaccionar amb professionals d'altres especialitats.
9. Dissenyar experiments, analitzar dades i interpretar-ne els resultats.
10. Fer servir la capacitat creativa, organitzativa i analítica en la presa de decisions.
11. Identificar els dilemes ètics associats a la pràctica clínica en citogenètica i biologia de la reproducció.
12. Identificar i diagnosticar alteracions cromosòmiques i moleculars implicades en patologies humanes.
13. Identificar i diagnosticar anomalies genètiques implicades en l'esterilitat / infertilitat humana.
14. Identificar i resoldre problemes relacionats amb condicions de seguretat i infraestructures específiques dels laboratoris.
15. 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.
16. 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.
17. 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.
18. 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.
19. 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.
20. Utilitzar i gestionar informació bibliogràfica o recursos informàtics en l'àmbit del màster, en les llengües pròpies i en anglès.
21. Valorar el factor pronòstic per a determinats càncers, en funció de les alteracions genètiques diagnosticades, i assessorar en el consell genètic.

## Continguts

Assignatura impartida per professionals de centres de recerca, centres de reproducció assistida i laboratoris de diagnòstic genètic nacionals i internacionals. El temari es desenvoluparà en forma de casos clínics seleccionats pel professorat participant. La coordinació del mòdul supervisarà la idoneïtat de la temàtica dels casos proposats.

### Tema 1: Casos exemple en citogenètica

Es plantejaran casos pràctics de diagnòstic genètic prenatal, postnatal, citogenètica constitucional i citogenètica de tumors sòlids i càncers oncohematològics. Es tractaran les metodologies diagnòstiques més adequades per a cada cas, la integració i interpretació dels resultats i el maneig de decisions. Els casos inclouran: diagnòstic prenatal d'aneuploidias, diagnòstic prenatal de malalties monogèniques, anomalies cromosòmiques estructurals, variants cromosòmiques, trastorns originats per delecions/microduplicacions i anomalies cromosòmiques associades a càncer.

### Tema 2: Casos exemple en biologia de la reproducció

S'estudiaran casos pràctics de diagnòstic genètic de la infertilitat femenina i masculina, tractaments de reproducció assistida, donació de gàmetes i preembrions, criopreservació de gàmetes i preembrions, diagnòstic genètic preimplantacional. Es tractaran les metodologies diagnòstiques més adequades, s'establiran hipòtesis en funció dels resultats i es discutiran les intervencions més indicades en cada cas.

Els casos inclouran: aplicació de tècniques de reproducció assistida en factors femenins, aplicació de tècniques de reproducció assistida en factors masculins, síndrome d'hiperestimulació ovàrica (SHO), avortament de repetició, seguiment del cultiu embrionari in vitro mitjançant paràmetres morfocinètics,

diagnòstic genètic preimplantacional d'anomalies cromosòmiques i diagnòstic genètic preimplantacional de malalties monogèniques.

## Activitats formatives i Metodologia

Títol	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
Tipus: Dirigides			
Classes de resolució de casos clínics.	44	1,76	
Tipus: Supervisades			
Presentació de casos i supòsits per part de l'alumnat. Seminaris. Simulació de cas clínic.	20	0,8	3, 4, 5, 2, 1, 21, 17, 18, 9, 6, 7, 12, 13, 14, 11, 15, 8, 16, 19, 20, 10
Tipus: Autònomes			
Preparació seguiment casos. Preparació i presentació de casos i supòsits. Preparació seminaris i debats	76	3,04	3, 4, 5, 2, 1, 21, 17, 18, 9, 6, 7, 12, 13, 14, 11, 15, 8, 16, 19, 20, 10

Resolució de casos clínics presentats per professionals.  
 Preparació i presentació de casos i supòsits per part dels alumnes.  
 Seminaris.  
 Debat.  
 Estudi autònom.

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
Preparació d'un cas supòsit	40%	7	0,28	3, 4, 2, 1, 21, 17, 18, 9, 6, 7, 12, 13, 14, 11, 15, 8, 16, 19, 20, 10
Presentació d'un cas supòsit. Simulació de consulta clínica.	20%	1	0,04	3, 4, 5, 2, 1, 21, 17, 18, 9, 6, 7, 12, 13, 14, 11, 15, 8, 16, 19, 20, 10
Proves escrites	40%	2	0,08	3, 4, 5, 21, 6, 7, 12, 13, 14, 11, 16

Aquest mòdul no preveu el sistema d'avaluació única.

Per superar l'assignatura serà imprescindible obtenir una qualificació final igual o superior a 5 punts (sobre 10).

### Activitats d'avaluació

1. Es realitzarà un examen escrit al final de la docència programada (veure la data al calendari de l'assignatura) que l'alumnat haurà de respondre de manera individual. Aquesta prova constarà d'una sèrie de preguntes tipus test. L'objectiu és avaluar el domini dels conceptes i els coneixements tractats a classe i comprovar la correcció alhora d'aplicar-los i relacionar-los. Aquesta prova tindrà un pes del 40% sobre la nota final de l'assignatura. L'alumnat haurà d'obtenir una qualificació mínima de 3,5 punts (sobre 10) en aquest examen per poder aprovar l'assignatura.

2. L'alumnat haurà de preparar individualment un cas supòsit que serà entregat al personal docent responsable en la data proposada. Cada un dels membres de l'alumnat haurà de fer la presentació i defensa oral del cas supòsit entregat. L'avaluació d'aquesta activitat es realitzarà tenint en compte la elaboració i el plantejament del cas i la presentació/defensa oral del cas, i la participació en els debats. Es pot incloure una consulta amb un pacient simulat. Aquesta activitat tindrà un pes del 60% sobre la nota final de l'assignatura.

Tenint en compte que l'assistència a les classes és obligatòria, s'aplicarà la següent correcció per determinar la nota final de l'assignatura:

100-80% d'assistència: La qualificació final serà el 100% de la puntuació obtinguda de les activitats d'avaluació

≤80 - ≥50% d'assistència: La qualificació final serà el 75% de la puntuació obtinguda de les activitats d'avaluació

<50% d'assistència: La qualificació final serà el 50% de la puntuació obtinguda de les activitats d'avaluació

### Examen de recuperació

Hi pot haver un examen de recuperació de l'assignatura per l'alumnat que no hagi superat la nota mínima requerida en l'examen teòric (3,5 sobre 10) o que no hagin assolit la nota mínima per aprovar l'assignatura (5 punts sobre 10)

### Revisions d'exàmens

Les revisions d'examen seran amb cita concertada en les dates proposades pel personal docent responsable

## **Bibliografia**

Es recomanarà al llarg de les sessions. Preferentment es proposaran recursos on line.

## **Programari**

No hi ha programari específic

## **Llista d'idiomes**

Nom	Grup	Idioma	Semestre	Torn
(SEMm) Seminaris (màster)	1	Català	segon quadrimestre	tarda

PROVISIONAL