

Titulació	Tipus	Curs
Citogenètica i Biologia de la Reproducció	OT	0

Professor/a de contacte

Nom: Anna Genesca Garrigosa

Correu electrònic: anna.genesca@uab.cat

Equip docent

Anna Genesca Garrigosa

Montserrat Solanas Garcia

Joan Francesc Barquinero Estruch

Laura Tusell Padros

Teresa Anglada Pons

Irmgard Costa Trachsel

Irene Fernandez Duran

Marta Martin Flix

Jordi Camps Polo

Raquel Moral Cabrera

Itziar Salaverria Frigola

Maria Terradas III

(Extern) Adrià López Fernández (assessor genètic Hospital Vall d'Hebron i Institut d'Oncologia)

(Extern) Alfons Modolell (Institut d'Oncologia)

(Extern) Beatriz Bellosillo

(Extern) Imma Méndez (Parc Taulí)

(Extern) Josep Roma (vall d'Hebron Institut de Recerca)

(Extern) Margarita Ortega (Vall d'Hebron Institut d'Oncologia)

Idiomes dels grups

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

Prerequisits

No n'hi ha

Objectius

- Reconèixer la importància de les alteracions citogenòmiques en el diagnòstic de determinats càncers i conèixer el seu factor pronòstic.
- Saber explicar les bases cel·lulars del càncer de mama, incloent els canvis genètics, epigenètics i hormonals, així com la influència de factors ambientals.
- Conèixer els efectes biològics de la interacció de la radiació ionitzant i el DNA.

Competències

- Aplicar el mètode científic i el raonament crític en la resolució de problemes
- Aplicar les eines bàsiques de l'anàlisi estadística en l'àmbit de la citogenètica i la biologia de la reproducció.
- Dissenyar experiments, analitzar dades i interpretar-ne els resultats
- Fer servir la capacitat creativa, organitzativa i analítica en la presa de decisions
- Identificar i integrar els canvis genètics, epigenètics i hormonals implicats en el desenvolupament del càncer per a un diagnòstic i un pronòstic adequat (especialitat Citogenètica).
- Interpretar, resoldre i presentar casos clínics o resultats científics en l'àmbit del màster.
- Que els estudiants sàpiguin 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 sàpiguin 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 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 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. Descriure la importància de les alteracions cromosòmiques i moleculars en el diagnòstic de determinats càncers, així com el seu factor pronòstic.
3. Dissenyar experiments, analitzar dades i interpretar-ne els resultats.
4. Explicar els efectes biològics de la interacció de les radiacions ionitzants amb el DNA.
5. Fer servir la capacitat creativa, organitzativa i analítica en la presa de decisions.
6. Presentar articles o resultats científics de l'àmbit del càncer o la radiobiologia.
7. Que els estudiants sàpiguin 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.
8. Que els estudiants sàpiguin 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.

9. 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.
10. 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.
11. 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.
12. Utilitzar i gestionar informació bibliogràfica o recursos informàtics en l'àmbit del màster, en les llengües pròpies i en anglès.
13. Utilitzar la metodologia estadística per a l'estimació, mitjançant mètodes biològics, de la dosi d'una exposició a radiacions ionitzants.

Continguts

Part 1: Genètica del càncer: Tumors sòlids

El genoma inestable de la cèl·lula tumoral. Genòmica del càncer. Patrons d' heterogeneïtat intratumoral. Tractament del càncer en l' era de la medicina personalitzada. Detecció de canvis en el genoma de les cèl·lules tumorals i identificació de la causa genètica en famílies amb síndromes hereditàries de càncer. Diagnòstic genètic no invasiu de tumors sòlids.

Part 2: Genètica del càncer: Neoplàsies hematològiques

Genètica i citogenètica de les neoplàsies hematològiques: leucèmies agudes, leucèmies cròniques i limfomes. Detecció de canvis genètics i citogenètics en neoplàsies hematològiques.

Part 3: Mecanismes moleculars del càncer: el model del càncer de mama

El càncer i els mecanismes moleculars implicats: el càncer de mama. Embriologia, morfologia i fisiologia de la mama normal i canvis en el càncer de mama. Factors genètics i epigenètics. Factors endocrins i mecanismes de l' acció hormonal. Factors ambientals i estil de vida. Bases clíniques de la patologia mamària, metàstasi. Factors biològics de pronòstic. Càncer de mama hereditari i prevenció.

Part 4: Radiobiologia

Dosimetria biològica (alteracions cromosòmiques i tècniques d'anàlisi, corbes dosimètriques, irradiacions parcials). Inestabilitat genòmica induïda per exposició a radiació. Factors moduladors de la radiosensibilitat. Envelliment i radiosensibilitat.

Activitats formatives i Metodologia

Títol	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
Tipus: Dirigides			
Classes magistrals	40	1,6	1, 2, 4, 7, 9, 11, 12
Tipus: Supervisades			
Elaboració de treballs i debats d'articles científics	17	0,68	1, 3, 5, 6, 8, 9, 10, 12, 13
Tipus: Autònomes			
Lectura de treballs científics i estudi	82	3,28	9, 10, 12

La metodologia docent constarà de:

1.- Classes magistrals.

2.- Practiques d'aula

3.- Discussió de treballs científics. Els alumnes hauran d'haver-los llegit prèviament per poder-los discutir a classe.

4.- Presentació de treballs.

Nota: es reservaran 15 minuts d'una classe, dins del calendari establert pel centre/titulació, perquè els alumnes completin les enquestes d'avaluació de l'actuació del professorat i d'avaluació de l'assignatura.

Avaluació

Activitats d'avaluació continuada

Títol	Pes	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
Assistència i participació activa	10%	3	0,12	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13
Examen	27%	4	0,16	2, 4, 7, 8, 11, 12
Presentació de treballs	63%	4	0,16	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13

Per aprovar el mòdul cal obtenir una nota mínima de 5. La nota final s'obtindrà fent la mitjana ponderada de les diferents proves d'acord amb pes de la docència de cada bloc. L'assistència i participació activa representen fins a un màxim del 10% de la nota de cada part. L'avaluació consistirà en diferents tipus de proves: examens, presentació de petits treballs i/o resolució de problemes i qüestions.

Els alumnes que inicialment no superin el mòdul poden presentar-se a la recuperació. La recuperació constarà d'una prova escrita on s'avaluaran de forma ponderada les tres parts. Per participar a la recuperació, els alumnes han d'haver estat prèviament avaluats en un conjunt d'activitats el pes de les quals equivalgui a un mínim de dues terceres parts de la qualificació total del mòdul. Per tant, l'alumnat obtindrà la qualificació de "No Avaluable" quan les activitats d'avaluació realitzades representin menys del 67% en la qualificació final.

Bibliografia

- Alaggio R, Amador C, Anagnostopoulos I, Attygalle AD, Araujo IBO, Berti E, Bhagat G, Borges AM, Boyer D, Calaminici M, Chadburn A, Chan JKC, Cheuk W, Chng WJ, Choi JK, Chuang SS, Coupland SE, Czader M, Dave SS, de Jong D, Du MQ, Elenitoba-Johnson KS, Ferry J, Geyer J, Gratzinger D, Guitart J, Gujral S, Harris M, Harrison CJ, Hartmann S, Hochhaus A, Jansen PM, Karube K, Kempf W, Khoury J, Kimura H, Klapper W, Kovach AE, Kumar S, Lazar AJ, Lazzi S, Leoncini L, Leung N, Leventaki V, Li XQ, Lim MS, Liu WP, Louissaint A Jr, Marcogliese A, Medeiros LJ, Michal M, Miranda RN, Mitteldorf C, Montes-Moreno S, Morice W, Nardi V, Naresh KN, Natkunam Y, Ng SB, Oschlies I, Ott G, Parrens M, Pulitzer M, Rajkumar SV, Rawstron AC, Rech K, Rosenwald A, Said J, Sarkozy C, Sayed S, Saygin C, Schuh A, Sewell W, Siebert R, Sohani AR, Tooze R, Traverse-Glehen A, Vega F, Vergier B, Wechalekar AD, Wood B, Xerri L, Xiao W. The 5th edition of the World Health Organization Classification of Haematolymphoid Tumours: Lymphoid Neoplasms. Leukemia. 2022

Jul;36(7):1720-1748. doi: 10.1038/s41375-022-01620-2. Epub 2022 Jun 22. Erratum in: *Leukemia*. 2023 Sep;37(9):1944-1951. doi: 10.1038/s41375-023-01962-5. PMID: 35732829; PMCID: PMC9214472.

- Andersson AK et al (2015). The landscape of somatic mutations in infant MLL-rearranged acute lymphoblastic leukemias. *Nature genetics* 47(4): 330-337
- Arber DA et al. (2016). The 2016 revision to the World Health Organization classification of myeloid neoplasms and acute leukemia. *Blood* (127(20): 2391-405
- Arber DA et al. (2017) Initial diagnostic workup of acute leukemia: guideline from the college of American pathologists and the American society of hematology. *Arch Pathol Lab Med* 141(10) 1342-93
- Crasta K, Ganem NJ, Dagher R, Lantermann AB, Ivanova EV, Pan Y, Nezi L, Protopopov A, Chowdhury D, Pellman D. DNA breaks and chromosome pulverization from errors in mitosis. *Nature*. 2012 Jan 18;482(7383):53-8.
- Croce CM (2008). Molecular origins of cancer: Oncogenes and cancer. *N Engl J Med*. 358(5):502-11.
- Chiang AC, Massagué J (2008). Molecular basis of metastasis. *N Engl J Med*. 359(26):2814-23.
- Cytogenetic Dosimetry. Applications in preparedness for and response to radiation emergencies. EPR-Biodosimetry. IAEA, Vienna 2011.
- DePinho RA. The age of cancer. *Nature*. 2000 Nov 9;408(6809):248-54.
- Díaz-Chico B.N., Navarro D., Díaz Chico J.C., Escrich E.. Selective Estrogen Receptor Modulators. A New Brand of Multitarget Drugs, págs. 3-47. En: *Molecular mechanisms of estrogen acting in target tissues*. Editores: A. Cano, J. Calaf, J.L. Dueñas. Ed. Springer-Verlag 2006.
- Sharma S, Kelly TK, Jones PA (2009). Epigenetics in Cancer. *Carcinogenesis*. 2009 Sep 13.
- Stingl J, Caldas C (2007). Molecular heterogeneity of breast carcinomas and the cancer stem cell hypothesis. *Nat Rev Cancer*. 7(10):791-9.
- Russo IH, Russo J (1998). Role of hormones in mammary cancer initiation and progression. *J Mammary Gland Biol Neoplasia*. 3(1):49-61.
- Escrich E, Solanas M, Moral R (2006). Olive oil, and other dietary lipids, in cancer: experimental approaches. In Quiles JL, Ramirez-Tortosa MC, Yaqoob P (eds.) *Olive Oil and Health*. CAB International, Oxfordshire, pp.317-374.
- Heim S & Mitelman Eds.(2015). Chromosomal and Molecular Genetic aberration of tumor cells. Wiley-Blackwell. Four Edition
- Hunger SP. & Mulligan CG (2015). Acute Lymphoblastic Leukemia in Children. *N Engl J Med* 373;16
- Khoury JD, Solary E, Abla O, Akkari Y, Alaggio R, Apperley JF, Bejar R, Berti E, Busque L, Chan JKC, Chen W, Chen X, Chng WJ, Choi JK, Colmenero I, Coupland SE, Cross NCP, De Jong D, Elghetany MT, Takahashi E, Emile JF, Ferry J, Fogelstrand L, Fontenay M, Germing U, Gujral S, Haferlach T, Harrison C, Hodge JC, Hu S, Jansen JH, Kanagal-Shamanna R, Kantarjian HM, Kratz CP, Li XQ, Lim MS, Loeb K, Lohgavi S, Marcogliese A, Meshinchi S, Michaels P, Naresh KN, Natkunam Y, Nejati R, Ott G, Padron E, Patel KP, Patkar N, Picarsic J, Platzbecker U, Roberts I, Schuh A, Sewell W, Siebert R, Tembhare P, Tyner J, Verstovsek S, Wang W, Wood B, Xiao W, Yeung C, Hochhaus A. The 5th edition of the World Health Organization Classification of Haematolymphoid Tumours: Myeloid and Histiocytic/Dendritic Neoplasms. *Leukemia*. 2022 Jul;36(7):1703-1719. doi: 10.1038/s41375-022-01613-1. Epub 2022 Jun 22. PMID: 35732831; PMCID: PMC9252913.
- Moral R, Escrich E. Epigenética en cáncer de mama. Págs. 20-28. . En "Factores pronósticos y predictivos en cáncer de mama. Una visión evolutiva de la morfología a la genética". Edita: Fundación Española de Senología y Patología Mamaria. Depósito Legal: V-2186-2017.

- Nergadze SG, Santagostino MA, Salzano A, Mondello C, Giulotto E. Contribution of telomerase RNAretrotranscription to DNA double-strand break repair during mammalian genome evolution. *Genome Biol.* 2007;8(12):R260.
- Pui, Ching-Hon, ed (2012). *Childhood leukemias [Recurs electrònic]* / Cambridge University Press, cop,3rd ed.
- Radiobiology for the radiologist. E.J. Hall i A.J. Giaccia. Ed. Lippincott Williams & Wilkins. Sixth Edition, 2006.
- Sachs R & Brenner D. Chromosome aberrations produced by ionizing radiation: Quantitative studies. NCBI books. http://web.ncbi.nlm.nih.gov/books/bv.fcgi?rid=mono_002
- Sedelnikova OA, Horikawa I, Redon C, Nakamura A, Zimonjic DB, Popescu NC, Bonner WM. Delayed kinetics of DNA double-strand break processing in normal and pathological aging. *Aging Cell.* 2008 Jan;7(1):89-100.

Programari

Eines web-based CNAApp i MUSICA

Grups i idiomes de l'assignatura

La informació proporcionada és provisional fins al 30 de novembre de 2025. A partir d'aquesta data, podreu consultar l'idioma de cada grup a través daquest [enllaç](#). Per accedir a la informació, caldrà introduir el CODI de l'assignatura

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