

Citogenética Clínica

Código: 42943
Créditos ECTS: 6

2025/2026

Titulación	Tipo	Curso
Citogenética y Biología de la Reproducción	OT	0

Contacto

Nombre: Maria Angels Rigola Tor

Correo electrónico: mariaangels.rigola@uab.cat

Equipo docente

(Externo) Alberto Plaja Rustein

(Externo) Mar Xunclà Lloret

(Externo) Miriam Guitart Feliubadaló

Idiomas de los grupos

Puede consultar esta información al [final](#) del documento.

Prerrequisitos

Las indicadas para cursar este Máster.

Objetivos y contextualización

- Actualizar los conocimientos de los últimos avances en citogenética y genética clínica que permiten ofrecer un diagnóstico preciso de enfermedades hereditarias.
- Relacionar la alteración cromosómica con el fenotipo asociado.
- Conocer las regiones cromosómicas críticas asociadas a las patologías hereditarias más frecuentes.
- Conocer la base del Consejo Genético y saber calcular de riesgo de descendencia afecta de enfermedades hereditarias en portadores de alteraciones cromosómicas.
- Identificar las ventajas e inconvenientes de cada uno de los métodos de diagnóstico prenatal (invasivos y no invasivos).

Competencias

- Aplicar el método científico y el razonamiento crítico en la resolución de problemas.
- Desarrollar la actividad profesional respetando los principios éticos.
- Diseñar y ejecutar protocolos de análisis en el ámbito del Máster.

- Identificar las bases celulares y moleculares de las patologías humanas asociadas a anomalías cromosómicas.
- Interpretar, resolver y presentar casos clínicos o resultados científicos en el ámbito 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 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. Desarrollar la actividad profesional respetando los principios éticos.
3. Desarrollar tecnologías de aplicación a la genética y citogenética clínica o a la investigación en el ámbito público o privado.
4. Evaluar el riesgo de descendencia afectada en individuos portadores y asesorar en el consejo genético
5. Identificar e integrar los cambios genéticos implicados en las patologías cromosómicas.
6. Interpretar y diagnosticar alteraciones del cariotipo humano.
7. 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.
8. Presentar artículos o resultados científicos del ámbito de la citogenética clínica.
9. 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.
10. 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.
11. 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.
12. 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.
13. Utilizar y gestionar información bibliográfica o recursos informáticos en el ámbito del máster, en las lenguas propias y en inglés.

Contenido

Tema 1: Citogenética clínica. Consecuencias clínicas de las anomalías germinales y somáticas. Individuos mosaicos. Frecuencia en la población. Detección de anomalías cromosómicas en la población. Origen de anomalías numéricas y estructurales: pérdida anafásico y no disyunción. Roturas cromosómicas.

Tema 2: Patologías cromosómicas más frecuentes. Características generales y rasgos clínicos asociados. Trisomías y monosomía viables a la especie humana. Alteraciones de cromosomas autosómicos. Alteraciones de cromosomas sexuales. Bases moleculares. Regiones críticas: Correlación genotipo-fenotipo.

Tema 3: Alteraciones Estructurales. Alteraciones equilibradas. Riesgo de descendencia afectada en individuos portadores. Translocaciones e inversiones. Alteraciones desequilibradas más frecuentes. Cromosomas

marcadores. Principales síndromes asociados a microdelecciones y microduplicaciones.

Tema 4: Consejo Genético y Diagnóstico Genético Prenatal. Consejo Genético. Indicaciones para realizar un Diagnóstico Prenatal. Métodos de Diagnóstico Prenatal: invasivos y no invasivos. Abortos espontáneos de primer trimestre.

Tema 5: Introducción a la aplicación nuevas tecnologías en el estudio genético postnatal. Los arrays-CGH y el *Optical Genomic Mapping*, los nuevos referentes de tecnología diagnóstica y análisis genético en el campo de la discapacidad intelectual y las malformaciones congénitas.

Tema 6: Especialidad de Genética Médica. Organización de Genética Clínica a nivel estatal. Acceso a la especialidad. Servicios asociados a la Genética Médica. Bases de datos de Genética Humana en Internet. Interrelación de servicios inter-hospitalarios. Centros de referencia .

Actividades formativas y Metodología

Título	Horas	ECTS	Resultados de aprendizaje
Tipo: Dirigidas			
Identificar las alteraciones presentes en el cariotipo humano y las consecuencias clínicas que se derivan	8	0,32	1, 4, 2, 3, 5, 6, 8, 11, 12, 10, 9, 7, 13
clases magistrales			
	30	1,2	1, 5, 6, 11, 12, 10, 9, 7
Trabajar en equipo por resolución de cuestiones relacionadas en el consejo genético y cálculo de riesgo de descendencia afectada por enfermedades hereditarias			
	8	0,32	1, 4, 3, 5, 6, 11, 12, 10, 13
Tipo: Supervisadas			
Elaboración del Trabajo Oral y Escrito	4	0,16	1, 2, 3, 8, 11, 12, 10, 9, 7, 13
Tipo: Autónomas			
ejercicios de autoevaluación	10	0,4	3, 5, 6, 11, 10, 9
Elaboración del trabajo e integración de conocimientos			
	60	2,4	1, 2, 8, 11, 12, 10, 7, 13

1.- Clases presenciales teóricas con apoyo de TIC.

2.- Ejercicios de autoevaluación de los contenidos del módulo.

3.- Trabajo autónomo: cada alumno debe realizar un trabajo sobre algún tema concreto del módulo (presentación oral y del manuscrito).

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.

Evaluación

Actividades de evaluación continuada

Título	Peso	Horas	ECTS	Resultados de aprendizaje
Participación activa en las discusiones en clase	10%	27	1,08	2, 5, 11, 12, 10, 9, 7
Examen tipo test	30%	1	0,04	1, 4, 5, 6
Presentación y defensa de un trabajo de citogenética	60%	2	0,08	1, 4, 3, 8, 7, 13

Sistema de Evaluación

Las competencias de esta asignatura serán evaluadas mediante la participación en clase, la elaboración de un trabajo y la realización de examen.

La evaluación de este módulo es individual:

1.- Evaluación Continua para la participación activa en las discusiones en clase: 10% nota final.

2.- Examen tipo test (4 opciones / 1 correcta; Penalización de 1 / 3): 30% nota final.

3.- Presentación y defensa de un trabajo relacionado con la citogenética: 60% nota final:

Exposición oral. se deberá responder a las preguntas planteadas por los compañeros y profesores: 30% nota final.

Presentación escrita. Será necesario que el trabajo manifieste los comentarios efectuados durante la exposición oral: 30% nota final.

4.-Examen de recuperación (50% test- 50% exposición i presentación escrita).

Hay que recordar que la asistencia a clase es obligatoria.

Bibliografía

Libros

- Genetics and Genomics in Medicine. Strachan et al. (2015). Ed Garland Science.
- Human Genetics and Genomics. Korf BR (2012). Ed Wiley-Blackwell, 4th ed.
- Genética Humana. Fundamentos y aplicaciones en Medicina. Solari AJ (2011). Ed Médica Panamericana, 4^a ed.
- Genética Médica. Jorde LB (2016). Ed Elsevier, 5^a 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, 13^a ed.
- Genética en Medicina. Thompson and Thompson (2016). Ed Elsevier, 8^a 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 (2020) McGowan-Jordan, Simons and Schmid (2016). Ed Karger.
- Cancer Cytogenetics: Chromosomal and Molecular Genetic Aberrations 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>

Documentación adicional disponible en el Campus Virtual

Software

Software de aplicación

El software de aplicación es el conjunto de PROGRAMAS que permiten la gestión de documentos, el tratamiento de datos, el retoque digital de imágenes, la navegación por Internet ... etc. El software de aplicación se puede agrupar en los siguientes apartados:

- Procesadores de textos: permiten la creación de documentos con la integración de texto, datos e imágenes. Ejemplos: el Word, WordPad ...
- Bases de datos: permiten el tratamiento de grandes cantidades de información y facilitan su consulta posterior. Ejemplo: Access.
- Hojas de cálculo: permiten el tratamiento de datos, pero en este caso numéricas, y la realización de cálculos matemáticos. Ejemplo: Excel.
- Programas de comunicación: permiten la comunicación mediante las redes informáticas. Podrás navegar por Internet, enviar un correo electrónico ... Ejemplos: IE, el Navegador, el Messenger, Outlook, Eudora ...
- Diseño gráfico: permiten la realización y el tratamiento digital de dibujos, planos y fotografías. Ejemplos: el AutoSketch (dibujo técnico), Paint (dibujo), Paint Shop Pro (tratamiento de imágenes) ...
- Programas de creación de multimedia: permiten integrar texto, material gráfico, sonido y animaciones, y crear documentos interactivos. Ejemplos: el Flash, el PowerPoint ... y la lista de programas podría continuar con los compresores de archivos, los reproductores de MP3 ..

El software de diagnóstico :

Conjunto de programas que permiten configurar y comprobar el funcionamiento correcto de todos los elementos del hardware de un sistema informático.

Grupos e idiomas de la asignatura

La información proporcionada es provisional hasta el 30 de noviembre de 2025. A partir de esta fecha, podrá consultar el idioma de cada grupo a través de este [enlace](#). Para acceder a la información, será necesario introducir el CÓDIGO de la asignatura

Nombre	Grupo	Idioma	Semestre	Turno
(PAULm) Prácticas de aula (máster)	1	Catalán	primer cuatrimestre	mañana-mixto
(TEm) Teoría (máster)	1	Catalán	primer cuatrimestre	mañana-mixto