

Titulació	Tipus	Curs
Ciències Biomèdiques	OB	3

Professor/a de contacte

Nom : Jordi Camps Polo

Correu electrònic : jordi.camps@uab.cat

Equip docent

Ariadna Delgado Bermudez

Jordi Ribas Maynou

Maria Oliver Bonet

Jordi Camps Polo

Mariona Terradas III

Idiomes dels grups

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

Prerequisits

Convindria haver superat i assolit les competències corresponents a les assignatures: *Biologia Cel·lular*, *Genètica Humana*, *Biologia Molecular de la Cèl·lula*, *Biologia del Desenvolupament i Teratogènia*.

Objectius

Els principals objectius d'aquesta assignatura són:

- Conèixer les bases genètiques de les principals malalties amb base o component genètic.
- Relacionar la disfunció genètica amb el fenotip patològic.
- Realitzar la interpretació genètica del diagnòstic, pronòstic, prevenció i teràpia de les patologies genètiques més freqüents en la població humana.
- Conèixer la distribució de malalties de base genètica en una població determinada tenint en compte el seu origen.
- Analitzar des d'un punt de vista genètic la relació probandus-família que faciliti l'ofertament de consell genètic.

Resultats d'aprenentatge

1. Treballar com a part d'un grup juntament amb altres professionals, comprendre'n els punts de vista i

cooperar-hi de forma constructiva.

2. Identificar les bases genètiques de les principals malalties amb base o component genètic.
3. Relacionar la disfunció genètica amb el fenotip patològic.
4. Contrastar les tècniques i mètodes que permeten el diagnòstic genètic.
5. Interpretar publicacions científiques, resoldre problemes i casos exemple de l'àmbit de la citogenètica.
6. Utilitzar correctament la terminologia de la genètica i els seus llibres de text i de consulta
7. Dissenyar metodologies per a l'estudi experimental de malalties genètiques.
8. Comprendre textos científics sobre genètica i desenvolupament, i elaborar-hi treballs de revisió.
9. Que els estudiants hagin demostrat que comprenen i tenen coneixements en una àrea d'estudi que parteix de la base de l'educació secundària general, i se sol trobar a un nivell que, si bé es basa en llibres de text avançats, inclou també alguns aspectes que impliquen coneixements procedents de l'avantguarda d'aquell camp d'estudi.
10. Que els estudiants sàpiguin aplicar els coneixements propis a la seva feina o vocació d'una manera professional i tinguin les competències que se solen demostrar per mitjà de l'elaboració i la defensa d'arguments i la resolució de problemes dins de la seva àrea d'estudi.
11. Que els estudiants tinguin la capacitat de reunir i interpretar dades rellevants (normalment dins de la seva àrea d'estudi) per emetre judicis que incloguin una reflexió sobre temes destacats d'índole social, científica o ètica.
12. Que els estudiants puguin transmetre informació, idees, problemes i solucions a un públic tant especialitzat com no especialitzat.
13. Que els estudiants hagin desenvolupat aquelles habilitats d'aprenentatge necessàries per emprendre estudis posteriors amb un alt grau d'autonomia.
14. Introduir canvis en els mètodes i els processos de l'àmbit de coneixement per donar respostes innovadores a les necessitats i demandes de la societat.
15. Actuar en l'àmbit de coneixement propi valorant l'impacte social, econòmic i mediambiental.
16. Actuar amb responsabilitat ètica i amb respecte pels drets i deures fonamentals, la diversitat i els valors democràtics.
17. Actuar en l'àmbit de coneixement propi avaluant les desigualtats per raó de sexe/gènere.

Continguts

1. Principis generals: Activitat d'autoaprenentatge

1.1. Introducció bàsica a les malalties genètiques

1.2. Concepte de predisposició o susceptibilitat genètica

1.3. Consell genètic

2. Alteracions cromosòmiques

2.1. Trisomies autosòmiques

2.2. Alteracions dels cromosomes sexuals

2.3. Microdelecions i microduplicacions cromosòmiques

3. Malalties neuromusculars

3.1. Distròfies musculars: definició i classificació

3.2. Distròfies musculars de Duchenne i de Becker

3.3. Altres distròfies musculars

3.4. Distròfia miotònica

3.5. Atrofia muscular espinal

4. Malalties mentals i del comportament

4.1. Discapacitat intel·lectual

4.2. Síndrome del cromosoma X Fràgil i malalties associades

4.3. Síndrome de Rett

4.4. Transtorn de l'Espectre Autista (TEA)

4.5. Esquizofrènia.

5. Malalties del sistema nerviós central

5.1. Malaltia de Huntington

5.2. Alzheimer

5.3. Parkinson

5.4. Tumors primaris del sistema nerviós central

6. Malalties del teixit conjuntiu

6.1. Síndrome de Marfan

6.2. Osteogènesi imperfecta

6.3. Sarcoma

7. Malalties craniofacials i esquelètiques

7.1. Craniosinostosi

7.2. Acondroplàsia

8. Malalties dermatològiques

8.1. Albinisme

8.2. Càncer de pell

9. Malalties oftalmològiques i sordesa

9.1. Defectes de la visió dels colors

9.2. Sordesa

10. Malalties cardiovasculars

10.1. Hipertensió

11. Malalties gastrointestinals

11.1. Cèliaquia i malaltia inflamatòria

11.2. Càncer colorectal

12. Malalties respiratòries

12.1. Fibrosi quística

12.2. Dèficit d'alfa-1 antitripsina

13. Malalties metabòliques

13.1. Alteracions en el metabolisme dels glúcids: intolerància a la lactosa

13.2. Alteracions en el metabolisme dels lípids: hipercolesterolèmia

13.3. Alteracions en el metabolisme dels aminoàcids: fenilcetonúria

14. Malalties hematològiques

14.1. Hemoglobinopaties

14.2. Hemofílies

14.3. Leucèmies i Limfomes

15. Malalties urogenitals

15.1. Ronyons poliquístics

15.2. Càncer de ronyó

15.3. Càncer de bufeta

16. Malalties endocrinològiques

16.1. Càncer de mama

16.2. Diabetis Mellitus

17. Malalties relacionades amb empremta genòmica

Activitats formatives i Metodologia

Títol	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
Estudi	38	1,52	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8
Tutories presencials i virtuals	6	0,24	2, 3
Cerca de documentació	17	0,68	4, 5, 8
Classes magistrals	34	1,36	2, 3, 4, 6, 8
Avaluació	6	0,24	2, 3, 4, 5, 6, 9, 10, 11, 12, 13, 14, 15, 16, 17
Lectura de texts	19	0,76	2, 3, 4, 5, 6, 8
Elaboració de treballs	18	0,72	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8
Aprenentatge basat en problemes (ABP)	12	0,48	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8

Classes magistrals: Exposició sistematitzada del temari de l'assignatura, donant rellevància als conceptes més importants. L'alumnat adquireix els coneixements científics bàsics de l'assignatura a les classes de teoria, que complementarà amb l'estudi personal dels temes exposats. L'alumnat podrà trobar el material utilitzat a classe a Moodle.

Aprenentatge basat en problemes (ABP): L'alumnat treballarà en grups reduïts, i sota la supervisió del professorat, sobre problemes específics al llarg de 3 sessions de 2 hores cadascuna per cada cas, i un total de 2 casos. Al final de cada cas, s'exposarà el treball davant la resta de companys.

Nota: es reservaran 15 minuts d'una classe, dins del calendari establert pel centre/titulació, perquè l'alumnat completi 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
Aprenentatge Basat en Problemes (ABP)	25%	0	0	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14, 15, 16, 17
Exàmens	75%	0	0	2, 3, 4, 5, 6, 7, 8

AVALUACIÓ CONTINUADA

Les competències d'aquesta matèria seran avaluades mitjançant: exàmens, treballs en grup i presentacions públiques.

El sistema d'avaluació s'organitza en dos mòduls, cadascun dels quals tindrà assignat un pes específic en la qualificació final:

- Mòdul d'Aprenentatge Basat en Problemes (ABP)(25%). Els aspectes que es tindran en compte per la qualificació seran: l'interès i la qualitat del treball demostrats al llarg del desenvolupament del cas per cadascun dels alumnes i del grup, i la presentació final. En el cas de l'alumnat repetidor, si la puntuació d'aquesta evidència d'aprenentatge en cursos anteriors va ser superior o igual a 5, pot renunciar a

repetir l'activitat i s'utilitzarà aquesta puntuació per calcular la qualificació global de l'assignatura. Per les característiques de l'activitat, aquesta evidència d'aprenentatge no és recuperable.

- Mòdul de proves escrites (75%). Es faran dos exàmens parcials del contingut de la matèria impartida en les classes de teoria, cadascun corresponent a una part de l'assignatura. Els exàmens seran tipus test amb quatre opcions de resposta múltiple.

Activitats d'avaluació Recuperable Valor

1r parcial	Si	37,5%
2n parcial	Si	37,5%
ABP cas 1	No	12,5%
ABP cas 2	No	12,5
Total		100%

Requisits per poder calcular la qualificació global

La mitjana ponderada de les puntuacions s'aplicarà a partir de qualificacions iguals o superiors a 4 en cadascun dels exàmens parcials.

Per tal de poder fer mitjana entre els exàmens parcials i les ABPs i, conseqüentment, poder aprovar l'assignatura, caldrà obtenir una qualificació promig igual o superior a 5 de la part corresponent als exàmens parcials.

La qualificació de "No avaluable" s'obtindrà si el número d'activitats d'avaluació realitzades ha estat inferior al 50% de les programades per l'assignatura.

Examen de recuperació

Per participar a la recuperació, l'alumnat ha d'haver estat prèviament avaluat en un conjunt d'activitats el pes de les quals equivalgui a un mínim de dues terceres parts de la qualificació total de l'assignatura. Per tant, l'alumnat obtindrà la qualificació de "No Avaluable" quan les activitats d'avaluació realitzades tinguin una ponderació inferior al 67% en la qualificació final.

Es poden recuperar els exàmens parcials en els que la nota de l'examen hagi estat inferior a 4. Tanmateix, l'alumnat que vulguin millorar la nota d'un o d'ambdós parcials podran fer-ho a l'examen de recuperació, renunciant prèviament a la qualificació obtinguda a l'examen parcial corresponent.

La tipologia dels exàmens de recuperació podrà ser tipus test i/o incloure preguntes curtes a desenvolupar per part de l'estudiant.

AVALUACIÓ ÚNICA

Les dues sessions d'aprenentatges basats en problemes (APB) són d'assistència obligatòria per a tot l'alumnat, inclòs aquell qui s'aculli a l'avaluació única. L'avaluació i ponderació d'aquestes sessions sobre la nota final seran les mateixes que les de l'avaluació continuada (ABP cas 1: 12,5%; APB cas 2: 12,5%).

L'avaluació única consistirà en una prova única (amb preguntes de tipus test amb quatre opcions de resposta múltiple) sobre els continguts de tot el programa de teoria.

La nota obtinguda en aquesta prova és el 75% de la nota final de l'assignatura.

La prova d'avaluació única es farà coincidint amb la mateixa data fixada en calendari per a la darrera prova d'avaluació continuada i s'aplicarà el mateix sistema de recuperació que per l'avaluació continuada.

Per aprovar l'assignatura, cal obtenir una nota mínima de 4 punts sobre 10 en la prova tipus test per tal de poder fer mitja amb les notes obtingudes a les sessions d'APB.

Còpia i plagi

La còpia o plagi, tant en el cas de treballs com en el cas dels exàmens, constitueixen un delicte que pot representar suspendre l'assignatura.

La realització de qualsevol irregularitat en un acte d'avaluació (fraud acadèmic, plagi o ús indegut de la IA, tret que aquest ús estigui autoritzat expressament a la guia docent), que pugui conduir a una variació significativa de la qualificació, suposa que aquest acte es qualificarà amb un 0. En cas que la guia docent prevegi que per superar l'assignatura sigui requisit imprescindible haver obtingut una nota mínima en aquest acte d'avaluació o que es produeixin diverses irregularitats en els actes d'avaluació d'una mateixa assignatura, la qualificació final d'aquesta assignatura és 0. Al marge d'això, es podrà instruir un procés disciplinari a l'estudiant que incorri en alguna d'aquestes irregularitats.

Bibliografia

- Donalson P, Daly A, Ermini L i Bevitt D. Genetic of complex disease. Editorial Garland Science, 2016
- Farreras-Rozman. Medicina interna. Editorial Elsevier, Vol, 1 i 2, 2009
- Gardner R.J.M. i Sutherland G.R. Chromosome abnormalities and Genetic Counseling, 5a ed. Oxford Monographs on Medical Genetics. Editorial Oxford University Press, 2011
- Lee, R.J., Abramson, J.S i Goldson, R.A. Case studies in cancer. Ed. W. W. Norton & Company. 2019
- Read A. i Donnai D. New Clinical Genetics. Editorial Scion Publishing Ltd, 2011
- Rimoin D.L. Emery and Rimoin's principles and practice of medical genetics, 5a ed. Editorial Churchill Livingstone. Vol 2-3, 2006
- Rooney D.E. i Czepulkowski B.H. Human cytogenetics : constitutional analysis : a practical approach. 3a ed. Oxford University Press 2001
- Rooney D.E. i Czepulkowski B.H. Human cytogenetics : malignancy and acquired abnormalities : a practical approach. 3a ed. Oxford University Press 2001
- Saudubray, J. M. Inborn metabolic diseases : diagnosis and treatment. Seventh edition, Springer-Verlag GmbH Germany, 2022
- Scriver Ch.R., et al. The Metabolic & molecular bases of inherited disease, 8th ed. Editorial MacGraw-Hill, NewYork, 2001
- Stracher T., et al. Genetics and Genomics in Medicine, 1st ed. Garland Science, 2014
- Turnpenny, Peter D., autor; Ellard, Sian, autor; Cleaver, Ruth. Emery's elements of medical genetics and genomics, 16th edition, Elsevier 2022
- Data de creació
- 2022
- Weinberg, R.A. The Biology of Cancer. Garland Science, 2a ed. (2014)
- eBooks:
- [The Biology of Cancer](#)
- [Molecular and Cell Biology of Cancer](#)
- [Molecular Genetics & Genomic Medicine](#)
- [Genomic and Personalized Medicine](#)
- [Thompson y Thompson. Genética en medicina \(8a. ed.\)](#)
- [Human Chromosomes: an Illustrated Introduction to Human Cytogenetics.](#)
- [Cytogenetic and genome research](#)
- [Haemoglobinopathy Diagnosis](#)
- [Gardner and Sutherland's Chromosome Abnormalities and Genetic Counseling](#)
- [Oxford Desk Reference: Clinical Genetics and Genomics](#)
- [Harper's Practical Genetic Counselling, Eighth Edition](#)

- [Essentials of genomic and personalized medicine \[Recurs electrònic\]](#)
- [Genética Médica](#)

Programari

Aquesta assignatura no requereix cap programari especial.

Grups i idiomes de l'assignatura

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

Tipus de docència	Grup	Idioma	Semestre	Torn
(TE) Teoria	53	Català	segon quadrimestre	matí-mixt
(SEM) Seminaris	531	Català	segon quadrimestre	tarda
(SEM) Seminaris	532	Català	segon quadrimestre	tarda
(SEM) Seminaris	533	Català	segon quadrimestre	tarda