



<b>Assignatura</b>	DIAGNÒSTIC GENÈTIC
<b>Codi</b>	
<b>Tipus</b>	Optativa
<b>Crèdits ECTS</b>	2'5
<b>Departament/s</b>	
<b>Coordinador/s</b>	Virginia Nunes i Rafael Oliva
<b>Professorat</b>	Virginia Nunes, Rafael Oliva, Josep Oriola, Nuria Sala (prof. convidada), Marga Nadal (prof. convidada) i Concepció Lázaro (prof. convidada) i altres professors convidats pendents de concretar.

## JUSTIFICACIÓ DE L'ASSIGNATURA

Els darrers avenços en l'aïllament i caracterització de gens han potenciat enormement la possibilitat del diagnòstic genètic per a moltes malalties i per a molt diverses situacions. Hi ha actualment un gran nombre de tècniques que es poden utilitzar rutinàriament per a detectar mutacions en gens d'interès, així com tècniques alternatives de diagnòstic indirecte. Un màster de Biomedicina ha de contemplar, òbviament, un apartat dedicat al diagnòstic genètic i a la prevenció de malalties. És en aquest apartat on se situa aquesta assignatura, en què es pretén explicar la importància i possibilitat de realitzar un diagnòstic genètic, en el context dels coneixements i tecnologia actuals aplicables a la Genètica Humana.

## OBJECTIUS

L'objectiu principal d'aquesta assignatura és proporcionar els coneixements necessaris per a la comprensió de la bases moleculars del diagnòstic genètic i per a la correcta realització del tipus de diagnòstic més adient a cada situació particular. Així mateix, també es pretén incloure una explicació detallada de les diverses tècniques experimentals que es poden emprar en els diferents tipus de diagnòstic i utilitzar algunes d'aquestes tècniques en pràctiques de laboratori.

## CONTINGUTS I TEMARI

### Continguts

Variabilitat genètica entre individus. Concepte de diagnòstic genètic. Diagnòstic directe i indirecte. Tècniques emprades per als diferents tipus de diagnòstic.

### Temari

**Tema 1.-** Malalties hereditàries. Variació genètica entre individus: mutació patogènica i polimorfisme. Tipus de mutacions en les malalties humanes. Diagnòstic genètic: tipus.

**Tema 2.-** Diagnòstic directe. Cariotip humà i anomalies cromosòmiques. Tècniques utilitzades per al diagnòstic d'alteracions cromosòmiques.

**Tema 3.-** Diagnòstic molecular directe de malalties monogèniques. Detecció de mutacions conegudes. Diagnòstic molecular rutinari. Tècniques d'identificació de mutacions desconegudes. Xips de DNA aplicats al diagnòstic. Caracterització de mutacions.

**Tema 4.-** Diagnòstic indirecte. Marcadors polimòrfics. Anàlisi de lligament i cosegregació.

**Tema 5.-** Diagnòstic prenatal i preimplantacional. Diagnòstic de portadors. Cribratge poblacional.

## □ METODOLOGIA I ORGANITZACIÓ DE L'ASSIGNATURA

L'assignatura té 2,5 crèdits ECTS, que equivalen a un treball global per part de l'alumne d'unes 65-75 hores.

### Ensenyament presencial

- **Classes teòriques** : Es proposen 15 hores totals que es desglossarien en 10 hores de teoria i 5 conferències, d'aproximadament 1 hora cadascuna, impartides per professors convidats especialistes en el tema.
- **Ensenyament pràctic**: Es proposen unes 10 hores de pràctiques. Es realitzaran els experiments necessaris per a dur a terme el diagnòstic molecular directe d'una malaltia monogènica, mitjançant la identificació de mutacions concretes, i el diagnòstic indirecte d'una altra malaltia, mitjançant l'anàlisi de marcadors polimòrfics, en una família. Aquests experiments impliquen la utilització de diverses tècniques de laboratori (PCR, electroforesi en gel d'agarosa i en gel d'acrilamida, entre d'altres). Així mateix, es comentarien una sèrie de casos pràctics de diagnòstic per a diferents malalties que prèviament s'haurien donat a l'alumne en forma de problemes.

### Treball no presencial

#### 1. Tasques a desenvolupar:

- Buscar i llegir la bibliografia adequada per assimilar els conceptes impartits a les classes teòriques
- Resoldre una sèrie de problemes referits a casos de diagnòstic, directe i indirecte, per a diferents malalties.

2. **Estudi per part de l'alumne.** Cada hora de classe presencial requeriria una tasca addicional per part de l'alumne d'entre 1,5 a 2 hores.

### Tutories

Els alumnes poden consultar al professor els dubtes o problemes que tinguin relació amb l'assignatura mentre s'imparteixi, tant en les hores de consulta com per e-mail.

## □ AVALUACIÓ

Prova escrita basada en els conceptes explicats a les classes, les pràctiques i a les conferències.

## □ BIBLIOGRAFIA

- Nussbaum, McInnes and Willard 2004. Thompson and Thompson Genetics in Medicine
- Strachan, T. and Read, A.W. 1999. Human Molecular Genetics. Second edition. Bios Scientific Publishers Ltd
- Strachan, T. and Read, A.W. 2004. Human Molecular Genetics 3. Garland Publishing Publishers Ltd
- Sudbery, P. 2002. Human Molecular Genetics. Second edition. Prentice Hall