

**ASSIGNATURA: DIAGNÒSTIC GENÈTIC**

CoordinadorA	Virginia Nunes
Professors	Virginia Nunes, Manel Esteller, Josep Oriola, Ignacio Blanco, Victor Moreno, Manel Gene, Anna Soler (Prof. invitat), Nuria Sala (Prof. invitat), Marga Nadal (Prof. invitat) y Concepción Lázaro (Prof. invitat)

JUSTIFICACIÓ:

Els darrers avenços en el descobriment i caracterització de gens han potenciat enormement la possibilitat de realitzar diagnòstic genètic per a multitud de malalties en moltes aproximacions diferents. Existeix actualment una gran quantitat de recursos tecnològics que poden utilitzar per detectar mutacions de forma rutinària en els gens d'interès, així com tecnologies aplicables al diagnòstic indirecte d'aquestes. Un màster en Biomedicina ha de contemplar, òbviament, un apartat o assignatura dedicada al diagnòstic genètic i a la prevenció de les malalties hereditàries. En aquesta assignatura tractarem d'explicar la importància i possibilitats de realitzar diagnòstic genètic, en el context del coneixement actual i de la tecnologia actualment aplicable en l'àmbit de la Genètica Humana

OBJECTIUS:

L'objectiu principal d'aquesta assignatura és, proporcionar el coneixement necessari per a la comprensió de les bases moleculars del diagnòstic genètic i per poder fer el tipus de diagnòstic adequat per a cada situació particular. S'inclourà també, una detallada explicació de les diferents tecnologies experimentals que es poden utilitzar en els diferents tipus de diagnòstic i s'utilitzarà alguna d'elles en el laboratori de pràctiques.

CONTINGUTS I TEMARI:**Continguts:**

Concepte de diagnòstic genètic. Diagnòstic Directe i Indirecte. Diagnòstic Genètic aplicat a malalties monogèniques i complexes. Variabilitat genètica entre individus. Tecnologies utilitzades en els diferents tipus de diagnòstic.

Temari:

Tema 1.- Consideracions generals sobre l'assignatura: Malalties hereditàries. Variació Genètica entre individus: mutació patogènica, polimorfisme. Tipus de mutacions en les malalties humanes.

Tema 2.- Anàlisi cromosòmic: Cromosomes humans, anomalies cromosòmiques. Tècniques utilitzades per al diagnòstic d'alteracions cromosòmiques.

Tema 3.- Estudi de les malalties monogèniques, Mètodes directe i indirecte: Marcadors polimòrfics, anàlisi de lligament, anàlisi de co-segregació. Exemples

Tema 4.- Mètodes de detecció de mutacions: Mètodes de test basats en DNA: anàlisi de seqüències, Mètodes de crivatje de mutacions: CSCE, DHPLC, PCR-SSCP, PCR-DGGE; PTT. Anàlisi de mutacions dirigit: Anàlisi de corbes de "Melting", ONA, MLPA

Tema 5.- Noves estratègies citogenètiques: FISH, "Fiber" FISH, TMA i FISH, CGH, CGH microarray, M-FISH, FISH M-tel, arquitectura nuclear: FISH-2D, FISH-3D

Tema 6.- Crivatje de poblacions i càlculs de risc: Risc relatiu d'un genotip. Gens d'alta penetrància, gens de baixa penetrància, teorema de Bayes factors de risc múltiple

Tema 7.- Diagnòstic genètic de les neoplàsies endocrines múltiples: neoplàsia endocrina múltiple tipus 1 (MEN1). neoplàsia endocrina múltiple tipus 2 (MEN2). Síndrome de Von Hippel-Lyndau (VHL). Síndrome paraganglioma familiar. Diferències entre ells a l'hora de diagnosticar

Tema 8.- Càncer hereditari. Del laboratori al llit del pacient: El càncer com un problema de salut: Incidència, mortalitat, morbiditat, prevenció etiologia. Susceptibilitat. Bases biològiques de la susceptibilitat i predisposició al càncer. Càncer de mama. Testat de la predisposició genètica. Consell genètic

Tema 9.- Genètica forense: Conceptes utilitzats en genètica forense, Mètodes utilitzats. Test de paternitat. Utilització en criminologia. Marcadors genètics. Raó de versemblança

Tema 10.- Anàlisi genètica de malalties: conceptes principals. Mesures de la influència genètica. GWA. Haplotips, TagSNPs. Projecte HapMap. Selecció del tipus de estudis. Exemples

METODOLOGIA I ORGANITZACIÓ DE L'ASSIGNATURA:

L'assignatura té 2,5 ECTS, què equivalen a un total de treball per part de l'alumne d'aproximadament 65-75 h.

Educació presencial:

Classes teòriques: Distribuïdes en 20 hores entre teoria i seminaris, d'aproximadament 2 hores de durada cadascun, impartides pels professors del curs i professors convidats. Durant les classes també es resoldran casos pràctics.

Classes pràctiques: Deu hores de classes pràctiques. Els estudiants tindran la possibilitat de realitzar experiments en els laboratoris del PBEC. Es realitzaran pràctiques de seqüenciació, d'anàlisi de metilació de DNA, anàlisi de la Síndrome de Rett. Els alumnes es familiaritzaran amb diferents plataformes genòmiques aplicables en el diagnòstic genètic.

Traball no pressencial:

Traball a realitzar:

Buscar i llegir bibliografia adaptada per assimilar els conceptes donats en les classes teòriques.

Resoldre problemes relacionats amb diferents casos de diagnòstic genètic per a diferents malalties.

Treball de l'alumne:

Cada hora de classe presencial necessitarà d'un treball addicional per part de l'alumne d'entre 1,5 i 2 hores.

EVALUACIÓ

Procediment de evaluació i criterii:

L'alumne presentarà un treball escrit sobre una malaltia genètica, explicant les seves característiques genètiques, quines són les tècniques disponibles per al diagnòstic. Exposarà el cas d'una família amb aquesta malaltia que requereix consell genètic, dibuixarà l'arbre familiar i explicarà com abordaria aquest consell genètic.

L'alumne presentarà també un treball relacionat amb les pràctiques realitzades.

BIBLIOGRAFÍA

Strachan T and Read A P. Human Molecular Genetics . Taylor & Francis ed. (2009). ISBN: 0815341490-97

Read A & Donnai D. New Clinical Genetics. Scion publishing Ltd, (2007). ISBN: 978-1-904842-31-6

Turnpenny P and Ellard S. Emery Elementos de Genética Médica 13a ed. Elsevier España S.L. (2009). ISBN:978-84-8086-383-4

Kumar D & Wheatherall D. Genomics and Clinical Medicine (2008). Oxford University Press, Inc. ISBN 978-0-19-518813-4