

PLA DOCENT

ASSIGNATURA: ELEMENTS DIAGNÒSTICS EN GENÈTICA

MATÈRIA: BIOLOGÍA MOLECULAR

DEPARTAMENT: CIÈNCIES FISIOLÒGIQUES I

UNITAT: GENÈTICA

CRÈDITS TOTALS: 4.5

COORDINACIÓ: PROF. JOAN CLÀRIA ENRICH

PROFESSORAT: JOAN CLÀRIA ENRICH
RAFAEL OLIVA VIRGILI
JOSEP ORIOLA AMBRÓS
JOSÉ MANUEL VIDAL TABOADA

OBJECTIUS GENERALS

Aquesta assignatura té com a objectiu principal proporcionar a l'alumne els coneixements pràctics del diagnòstic molecular de les malalties genètiques, necessaris per la interpretació correcta dels informes i dictàmens de laboratori en la pràctica assistencial.

OBJECTIUS ESPECÍFICS

Al finalitzar l'assignatura l'estudiant serà capaç de:

- a) Coneixer les bases metodològiques de l'anàlisi genètic molecular.
- b) Interpretar els resultats obtinguts en una prova de laboratori per tal d'establir el diagnòstic correcte.
- c) Saber entendre i explicar la informació obtinguda a partir d'un informe de laboratori.
- d) Identificar i discriminar les proves genètiques més adients a cada cas clínic.

TEMARI: Classes, Seminaris, Practiques..... detallat i individualitzat

TEMA 1. PRESENTACIÓ DE L'ASSIGNATURA. Introducció al diagnòstic molecular de la malaltia.

TEMA 2. ORGANITZACIÓ D'UN LABORATORI DE DIAGNÒSTIC EN GENÈTICA MOLECULAR. Instal·lacions i equipament necessaris per portar a terme el diagnòstic genètic molecular. Aspectos organitzatius i de control de qualitat d'un laboratori clínic.

TEMA 3. PROCESSAMENT DE MOSTRES CLÍNiques. Obtenció de mostres clíniques. Conservació i transport. Aïllament àcids nuclèics a partir de teixits, sang perifèrica, biòpsies, líquid amniòtic, ... Qualitat i puresa del DNA. Conservació. Banc de DNA.

TEMA 4. METODES D'ANÀLISI INDIRECTE. Anàlisi de microsatèl·lits. Perdua d'heterocigositat, inestabilitat de microsatèl·lits, genotipat, MLPA, OLA.

TEMA 5. APLICACIÓ A CASOS CLÍNICS. Criteris de selecció i identificació d'una determinada prova de laboratori amb l'objectiu d'obtenir el millor i més ràpid mètode diagnòstic. Mètodes per adquirir autonomia en la consulta d'informació genètica.

TEMA 6. INTERPRETACIÓ DICTAMENS I INFORMES. Casos índex i proves de laboratori en casos familiars. Edició de la informació continguda en un dictamen i informe. Aspectes ètics i legals.

SEMINARI 1. CATÀLEG DE TÈCNiques BÀSIQUES DE BIOLOGIA MOLECULAR EN UN LABORATORI D'ÀMBIT CLÍNIC. Amplificació, marcatge i hibridació àcids nuclèics. Enzims de restricció, incubacions enzimàtiques, desnaturalització vs degradació àcids nuclèics, Mètodes electroforètics i cromatogràfics.

SEMINARI 2. MÉTODES MES HABITUALS EN EL LABORATORI CLÍNIC. Mètodes d'amplificació de DNA per reacció en cadena de la polimerasa (PCR) i les seves variants (PCR quantitativa, PCR multiplex, QF-PCR, ...). Mètodes de detecció de mutacions, polimorfismes, SNPs i alteracions cromosòmiques. Seqüenciació de DNA.

SEMINARI 3. NOUS AVENÇOS EN EL DIAGNÒSTIC PRENATAL. Discussió de casos en que mètodes de biologia molecular permeten el diagnòstic ràpid de les anomalies cromosòmiques. Redacció i interpretació d'informes prenatals.

Pràctiques

Els estudiants es familiaritzaran amb els processos bàsics d'un laboratori clínic i s'analitzaran mostres clíniques mitjançant l'estudi de marcadors genètics en analitzadors genètics basats en la separació per electroforesi capil·lar de fragments de DNA marcats amb fluorescència.

AVALUACIÓ

Contingut

Es valoraran els continguts teòrics i pràctics així com el grau d'interpretació per part de l'alumne de la informació discutida durant els seminaris i practiques.

Procediment

Examen escrit tipus test amb preguntes de múltiple resposta (50%), avaluació continuada participació a classe (20%) i presentació treball pràctiques (30%).

Criteris d'avaluació

Sobretot es valorarà la suficiència en l'elecció de la metodologia més adequada a cada patologia així com la correcte interpretació dels informes de laboratori per la resolució de casos clínics.

Criteris de qualificació final

La qualificació final serà el resultat de la suma ponderada dels diferents criteris d'avaluació, i es considerarà aprovat a partir d'un 55%.

METODOLOGIA DOCENT I RECURSOS D'APRENTATGE

Classes teòriques, seminaris i grups de discussió. Llibres de text i articles de revisió.

Bibliografia

Llibres:

Oliva R, Ballesta F, Oriola J, Clària J. (2005). Genètica mèdica. Publicacions i Edicions de la Universitat de Barcelona. Barcelona.

Hartl DL, Jones EW. (2002) Essential genetics. A genomics perspective. Jones and Bartlett Publishers, Boston .

Ausubel FM, Brent R, Kingston RE, Moore DD, Seidman JG, Smith JA, Struhl K. (2005) Current Protocols in Molecular Biology. John Wiley & Sons, Hoboken.

Revistes:

Nature Methods, Nature Genetics, Nature Biotechnology, PNAS i FASEB J.

Pàgines Web

http://www.ncbi.nlm.nih.gov/About/primer/genetics_molecular.html

REQUISITS D'APRENTATGE

Els coneixements bàsics de bioquímica, biologia molecular i biologia cel·lular, especialment aquells relacionats amb el DNA, l'estructura dels gens, la replicació del DNA i la transcripció gènica. Autonomia per fer recerca d'informació mèdica i científica relevant en anglès.