

**FITXA IDENTIFICATIVA****Dades de l'Assignatura**

|                      |                             |
|----------------------|-----------------------------|
| <b>Codi</b>          | 34473                       |
| <b>Nom</b>           | Oncologia i genètica mèdica |
| <b>Cicle</b>         | Grau                        |
| <b>Crèdits ECTS</b>  | 6.0                         |
| <b>Curs acadèmic</b> | 2021 - 2022                 |

**Titulació/titulacions**

| <b>Titulació</b>        | <b>Centre</b>                      | <b>Curs</b> | <b>Període</b>     |
|-------------------------|------------------------------------|-------------|--------------------|
| 1204 - Grau de Medicina | Facultat de Medicina i Odontologia | 4           | Segon quadrimestre |

**Matèries**

| <b>Titulació</b>        | <b>Matèria</b>                  | <b>Caràcter</b> |
|-------------------------|---------------------------------|-----------------|
| 1204 - Grau de Medicina | 13 - Formació clínica humana II | Obligatòria     |

**Coordinació**

| <b>Nom</b>                           | <b>Departament</b> |
|--------------------------------------|--------------------|
| CERVANTES RUIPEREZ, ANDRES MANUEL R. | 260 - Medicina     |
| MEGIAS VERICAT, FRANCISCO JAVIER     | 285 - Patologia    |

**RESUM**

La meitat de l'assignatura desenvolupa els temes d'oncologia; l'altra meitat, els temes de genètica mèdica.

L'oncologia és l'especialitat mèdica que aborda l'anàlisi i el tractament de tumors. L'oncologia, per tant, s'encarrega de detectar, tractar i controlar les malalties neoplàstiques. En el cas del tractament, preveu la possibilitat de sotmetre el pacient a una cirurgia i a teràpies no quirúrgiques, com és ara la quimioteràpia, la radioteràpia i els tractaments moleculars. D'altra banda, l'oncologia s'ocupa d'oferir cures pal·liatives a aquells que pateixen malalties terminals, i aborda els exàmens genètics focalitzats en la detecció de tumors. Els objectius generals són formar professionals amb coneixements teòrics i pràctics, actituds i destreses que capaciten l'estudiant per solucionar i orientar les situacions mèdiques que condicionen la malaltia tumoral.

La genètica humana és la disciplina científica que estudia l'herència en l'espècie humana. La genètica mèdica és l'especialitat medicosanitària que aplica els coneixements d'aquesta disciplina a la pràctica mèdica, i que s'ocupa de les malalties d'origen genètic, incloses les patologies hereditàries i malformatives o discapacitants de l'espècie humana. Comprèn tots els aspectes que hi estan relacionats: etiologia, fisiopatologia, mecanisme hereditari, cribratge poblacional, diagnòstic (clínic i de laboratori),



pronòstic i risc de recurrència (assessorament genètic), tractament i prevenció, inclosa l'etapa prenatal i postnatal de l'individu.

## **CONEIXEMENTS PREVIS**

### **Relació amb altres assignatures de la mateixa titulació**

No heu especificat les restriccions de matrícula amb altres assignatures del pla d'estudis.

### **Altres tipus de requisits**

## **COMPETÈNCIES**

### **1204 - Grau de Medicina**

- Obtenir i elaborar una història clínica que continga tota la informació rellevant.
- Realitzar un examen físic i una valoració mental.
- Tenir capacitat per a elaborar un judici diagnòstic inicial i establir una estratègia diagnòstica raonada.
- Establir el diagnòstic, pronòstic i tractament, aplicant els principis basats en la millor informació possible i en condicions de seguretat clínica.
- Indicar la terapèutica més adequada dels processos aguts i crònics més prevalents, així com de les malalts en fase terminal.
- Plantejar i proposar les mesures preventives adequades a cada situació clínica.
- Adquirir experiència clínica adequada en institucions hospitalàries, centres de salut o altres institucions sanitàries, sota supervisió, així com coneixements bàsics de gestió clínica centrada en el pacient i utilització adequada de proves, medicaments i altres recursos del sistema sanitari.
- Conèixer, valorar críticament i saber utilitzar les fonts d'informació clínica i biomèdica per a obtenir, organitzar, interpretar i comunicar la informació científica i sanitària.
- Saber utilitzar les tecnologies de la informació i la comunicació en les activitats clíniques, terapèutiques, preventives i d'investigació.
- Organitzar i planificar adequadament la càrrega de treball i el temps en les activitats professionals.
- Capacitat per treballar en equip i mper relacionar-se amb altres persones del mateix o distint àmbit professional.
- Capacitat de crítica i autocrítica.
- Capacitat per comunicar-se amb collectius professionals daltres àrees.
- Reconeixement de la diversitat i multiculturalitat.



- Considerar ètica com a valor primordial en la pràctica professional.
- Tener capacitat de treballar en un context internacional.
- Conèixer la malaltia tumoral, el seu diagnòstic i maneig.
- Saber realitzar el diagnòstic i aplicar el consell genètic.
- Saber fer una anamnesi completa, centrada en el pacient i orientada a les diverses patologies, i interpretar-ne el significat.
- Saber valorar les modificacions dels paràmetres clínics en les diferents edats.

## RESULTATS DE L'APRENTATGE

- Adquirir coneixements dels principals quadres clínics relacionats amb la patologia oncològica.
- Saber realitzar una anamnesi i exploració completa, centrada en el pacient i orientada a l'oncologia, interpretant el seu significat.
- Elaborar un judici diagnòstic i establir una estratègia terapèutica.
- L'alumne ha de ser capaç de dissenyar un pla de seguiment del pacient i de la seua malaltia.
- Coneixement de les bases teòriques de la Genètica.
- Conèixer la naturalesa hereditària de les malalties i el seu mecanisme de transmissió.
- Conèixer la prevalença i epidemiologia de les malalties genètiques en la població general o, si s'escau, d'un grup de població determinada.
- Conèixer i aplicar les bases i els conceptes de genètica bàsica, genètica humana, genètica mèdica i genètica de poblacions al càlcul de risc de recurrència de malalties hereditàries, inclosos els possibles factors modificadors d'aquest. Aplicar aquests coneixements a la pràctica de la genètica clínica.
- Conèixer les bases teòriques de l'assessorament genètic, que ha d'incloure el càlcul del risc de recurrència de les malalties hereditàries.
- Estar familiaritzat i utilitzar de manera pràctica i efectiva els llibres de text, revistes científiques, bases de dades informàtiques i altres fonts d'informació com a instrument útil en la pràctica de la genètica mèdica en qualsevol de les seues àrees.

## DESCRIPCIÓ DE CONTINGUTS

### 1. CLASSES TEÒRIQUES: Oncologia

1. Epidemiologia del càncer: incidència, prevalença i mortalitat. Registre de tumors. Factors etiològics. La predisposició hereditària. Patogènesi del càncer.
2. Diagnòstic i història natural del càncer. Prevenció primària i secundària. Manifestacions clíniques del càncer. Diagnòstic, diagnòstic d'extensió i factors pronòstics.



3. L'abordatge multidisciplinari del càncer. Els comitès de tumors. Els principis del tractament del càncer. Tractament mèdic del càncer: quimioteràpia i hormonoteràpia.
4. El tractament biològic del càncer. Teràpies dirigides contra dianes moleculars. Immunoteràpia
5. La recerca en oncologia. Els assajos clínics.
6. Tractament pal·liatiu i de suport. El control de símptomes en pacients amb tumors avançats. La toxicitat del tractament: estratègies de prevenció i control.
7. Els tumors germinals com un model de neoplàsia curable amb quimioteràpia.
8. Càncer de mama com un model de neoplàsia tractable segons el seu perfil molecular.
9. Càncer de còlon i recte com un model de neoplàsia tractable en una aproximació multidisciplinària.
10. Càncer de pulmó com un model de neoplàsia heterogènia amb diversos perfils de tractament segons el seu perfil molecular.
11. Càncer d'ovari com a model de la necessitat de la innovació terapèutica.
12. Càncer de pròstata.

## **2. CLASSES TEÒRIQUES: Genètica Mèdica**

1. Introducció. Principis bàsics en genètica. Paper de la genètica en medicina. Tipus de malalties genètiques. Impacte clínic de la malaltia genètica.
2. Malalties monogèniques: detecció de malalties genètiques en la pràctica mèdica. Patrons de transmissió de la informació genètica.
3. Malalties monogèniques. Factors modificadors (I). Nova mutació. Mosaïcisme de la línia germinal. Retard en l'edat de presentació: exemple, malaltia de Huntington. Anticipació gènica. Penetrància reduïda: exemple, herència del retinoblastoma.
4. Malalties monogèniques. Factors modificadors (II). Expressivitat variable: exemple, neurofibromatosi. Pleiotropia i heterogeneïtat de locus: exemple, síndrome de Marfan. empremta genòmica, canvis epigenètics: exemple, síndromes de Prader-Willi i Angelman. Disomia uniparental.
5. Malalties lligades al cromosoma X: patrons de transmissió. Gens letals en hemizigosi. Malalties recessives més freqüents. Inactivació del cromosoma X i expressió de gens lligats al cromosoma X. Genètica de la síndrome del cromosoma X fràgil. Fenotips limitats o influïts pel sexe.
6. Principis de l'herència multifactorial. Trastorns multifactorials. Principis de l'herència multifactorial.



Cerca de gens candidats. Base genètica i ambiental. Model carrega/llindar. Malalties més freqüents que afecten la població adulta: malalties cardiovasculars, hipertensió, hipercolesterolèmia familiar, etc.

### **3. CLASSES TEÒRIQUES: Genètica Mèdica (continuació)**

7. Citogenètica clínica (I). Detecció d'anomalies cromosòmiques. Autosomopaties. Incidència. Indicacions clíniques per a l'anàlisi cromosòmica. Trisomies i monosomies viables. Factors de risc. Anomalies cromosòmiques i fenotips clínics: trisomia 21, trisomia 13, trisomia 18, etc.

8. Citogenètica clínica (II). Gonosomopaties. Base cromosòmica de la determinació sexual. Aneuploidies dels cromosomes sexuals en la dona: síndrome de Turner, variants cromosòmiques, trisomia X. Aneuploidies dels cromosomes sexuals en l'home: síndrome de Klinefelter, síndrome de doble Y, anomalies estructurals del cromosoma Y. Bases genètiques de la diferenciació sexual. Homes XY. Dones XX.

9. Bases genètiques del càncer. Gens implicats: protooncogens i gens supressors de tumor. Canvis genètics implicats en la progressió tumoral. Herència de la susceptibilitat al càncer.

10. Genètica de poblacions. Variació genètica en poblacions humanes. Estructura genètica de les poblacions humanes. Freqüències genètiques. Equilibri de Hardy-Weinberg. Deriva genètica, migració i flux genètic. Evolució.

11. Consell genètic i avaluació del risc. Indicacions per al consell genètic. Diagnòstic prenatal. Metodologia.

### **4. CLASSES PRÀCTIQUES: Oncologia**

2. Pràctiques de seminari:

- Discussió de casos de càncer de mama
- Discussió de casos de càncer de pulmó
- Discussió de casos de càncer de còlon
- Urgències oncològiques
- Tractament de suport oncològic: dolor oncològic/mielosupressió

3. Pràctiques clíniques

### **5. CLASSES PRÀCTIQUES: Genètica mèdica**

Resolució de problemes

1. Anàlisi de mutacions: diagnòstic molecular. Maneig de bases de dades.
2. Resolució i interpretació d'arbres genealògics. Resolució de problemes de genètica mendeliana.
3. Anàlisi de variacions genètiques estructurals. Maneig de bases de dades.





## 4. Resolució de problemes citogenètics.

## Pràctiques de seminari

- 1.- Tècniques de diagnòstic molecular.
- 2.- Tècniques genètiques d'alt rendiment.
- 3.- Bases genètiques de les malalties del metabolisme.
- 4.- Epigenoma i malaltia. MicroARN, bases moleculars i aplicacions.
- 5.- Patró de transmissió de les malalties mitocondrials. Miopaties mitocondrials.
- 6.- Presentació de casos clínics: monogènics i cromosòmics.

## VOLUM DE TREBALL

| ACTIVITAT                                       | Hores         | % Presencial |
|-------------------------------------------------|---------------|--------------|
| Seminaris                                       | 26,00         | 100          |
| Classes de teoria                               | 26,00         | 100          |
| Pràctiques clíniques                            | 23,01         | 100          |
| Elaboració de treballs individuals              | 15,00         | 0            |
| Estudi i treball autònom                        | 40,00         | 0            |
| Preparació de classes pràctiques i de problemes | 20,00         | 0            |
| <b>TOTAL</b>                                    | <b>150,01</b> |              |

## METODOLOGIA DOCENT

En les **classes teòriques**, el professor/a exposa mitjançant lliçó magistral els conceptes i els continguts més importants de forma estructurada, per a l'obtenció dels coneixements i les habilitats que els/les alumnes han d'adquirir. Es potencia la participació dels estudiants. Es pot disposar del material didàctic utilitzat pel professor/a, si aquest ho considera adequat, mitjançant el recurs electrònic de l'Aula Virtual.

Pràctiques d'aula: **seminaris**. En grups reduïts, el professor/a planteja temes especialitzats en profunditat, estudis de casos, maneig de bibliografia, temes d'actualitat, etc. Es potencia el treball en grup i la presentació oral. Es pot entendre com a "aprenentatge cooperatiu".

**Pràctiques clíniques**. Estadies clíniques dels estudiants a serveis sanitaris dels diferents hospitals universitaris, a centres d'assistència primària, a centres de salut mental o àrees de salut pública, per aprendre a realitzar una anamnesi i una exploració clínica bàsica, amb una primera presa de contacte amb pacients, supervisat pel professor/a.



## AVALUACIÓ

**Avaluació teòrica:** 50% de la qualificació final. Es fa mitjançant una prova escrita que versa sobre els continguts del programa teòric i que té com a objectiu avaluar l'adquisició de coneixements. El contingut de la prova és el mateix per a tots els grups d'una mateixa assignatura.

**Avaluació pràctica:** 50% de la qualificació final. Es fa mitjançant l'avaluació de la participació en les diferents activitats i la realització d'una prova que avalue l'adquisició de les habilitats relacionades amb les competències generals i específiques.

Pel que fa a la part d'**oncologia**, l'avaluació és fa de la manera següent:

- Teoria, 5 punts: 30 preguntes tipus test, 5 opcions. Les respostes errònies no resten. Les preguntes no contestades es contaràn com a 0.
- Pràctiques, 5 punts 30 preguntes tipus test. Les respostes errònies no resten.

Pel que fa a la part de **genètica mèdica**, l'avaluació es fa de la manera següent:

- Teoria, 5 punts: 40 preguntes tipus test, 4 opcions cada una. Cada resposta errònia resta la tercera part d'una resposta encertada. A les preguntes no contestades se les donarà un valor de zero.
- Pràctiques, 5 punts: Exercicis informàtics: 0.5 punts (0.25 cada exercici). Examen: 4.5 punts. Constarà de diversos exercicis pràctics i preguntes curtes a desenvolupar de seminaris.

Per posar la puntuació final cal haver aprovat tant la part d'oncologia com la part de genètica mèdica. Es farà la mitjana de les puntuacions de les dos àrees per a obtenir la nota final de l'assignatura.

És requisit per accedir a l'avançament de convocatòria d'aquesta assignatura que l'estudiant haja cursat la totalitat de les seues pràctiques.

L'assistència a les sessions pràctiques és obligatòria. La no assistència injustificada a més d'un 20% de les mateixes, suposarà la impossibilitat d'aprovar l'assignatura.

## REFERÈNCIES

### Bàsiques

- THOMPSON & THOMPSON. Genética en Medicina. Ed. Masson, 8ª edición.
- LYNN B. JORDE. Genética Médica. Ed. Elsevier 4ª edición.
- RAFAEL OLIVA VIRGILI. Genética Médica. Ed. Díaz de Santos.



- EMERY and RIMOIN'S. Principles and Practice of Medical Genetics. Ed. Elsevier, 6ª edición.
- EMERY. Elementos de Genética Médica. 15ª edición
- HARRISONS PRINCIPLES OF INTERNAL MEDICINE. Ed McGraw-Hill Education. 20ª edición. 2018.
- DEVITA, HELLMAN AND ROSENBERG'S CANCER: PRINCIPLES AND PRACTICE OF ONCOLOGY. Wolters Kluwer Health Library. 11ª edición. 2018.

## **ADDENDA COVID-19**

**Aquesta addenda només s'activarà si la situació sanitària ho requereix i previ acord del Consell de Govern**

Siguiendo las recomendaciones del Ministerio, la Consellería y el Rectorado de nuestra Universidad, para el período de la "nueva normalidad", la organización de la docencia para el segundo cuatrimestre del curso 2021-22, seguirá un modelo híbrido, donde tanto la docencia teórica como práctica se ajustará a los horarios aprobados por la CAT pero siguiendo un modelo de Presencialidad / No presencialidad en la medida en que las circunstancias sanitarias y la normativa lo permitan y teniendo en cuenta el aforo de las aulas y laboratorios docentes. Se procurará la máxima presencialidad posible y la modalidad no presencial se podrá realizar mediante videoconferencia cuando el número de estudiantes supere el coeficiente de ocupación requerido por las medidas sanitarias. De manera rotatoria y equilibrada los estudiantes que no puedan entrar en las aulas por las limitaciones de aforo asistirán a las clases de manera no presencial mediante la transmisión de las mismas de manera síncrona/asíncrona via "on line".