

**FITXA IDENTIFICATIVA****DADES DE L'ASSIGNATURA**

Codi: 34473
Nom: Oncologia i genètica mèdica
Cicle: Grau
Crèdits ECTS: 6
Curs acadèmic: 2025-26

TITULACIONS

Titulació	Centre	Curs	Període
1204 - Grau en Medicina	Facultat de Medicina i Odontologia	4	Segon quadrimestre

MATÈRIES

Titulació	Matèria	Caràcter
1204 - Grau en Medicina	Formació clínica humana II	OBLIGATÒRIA

COORDINACIÓ

CALABUIG FARIÑAS SILVIA

CERVANTES RUIPEREZ ANDRES MANUEL R

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 s'ha especificat restriccions de matrícula amb altres assignatures del pla d'estudis.

ALTRES TIPUS DE REQUISITS

COMPETÈNCIES / RESULTATS D' APRENENTATGE

-

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.

Capacitat de crítica i autocrítica.

Capacitat per comunicar-se amb col·lectius professionals d'altres àrees.

Capacitat per treballar en equip i per relacionar-se amb altres persones del mateix o distint àmbit professional.

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.

Conèixer la malaltia tumoral, el seu diagnòstic i maneig.

Considerar l'ètica com a valor primordial en la pràctica professional.

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.

Obtenir i elaborar una història clínica que continga tota la informació rellevant.

Organitzar i planificar adequadament la càrrega de treball i el temps en les activitats professionals.

Plantejar i proposar les mesures preventives adequades a cada situació clínica.

Realitzar un examen físic i una valoració mental.



Reconeixement de la diversitat i multiculturalitat.

Saber fer una anamnesi completa, centrada en el pacient i orientada a les diverses patologies, i interpretar-ne el significat.

Saber realitzar el diagnòstic i aplicar el consell genètic.

Saber utilitzar les tecnologies de la informació i la comunicació en les activitats clíniques, terapèutiques, preventives i d'investigació.

Saber valorar les modificacions dels paràmetres clínics en les diferents edats.

Tener capacitat de treballar en un context internacional.

Tenir capacitat per a elaborar un judici diagnòstic inicial i establir una estratègia diagnòstica raonada.

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: Gènica 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 I, anomalies estructurals del cromosoma I. Bases gèniques de la diferenciació sexual. Homes XX. Dones XY.

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 gèniques. 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. Anàlisi de variacions genètiques estructurals. Maneig de bases de dades.
- 2.- Resolució i interpretació d'arbres genealògics.
- 3.- Resolució de problemes de genètica mendeliana.
- 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. MicroRNAs, bases moleculars i aplicacions.
- 5.- Patró de transmissió de les malalties mitocondrials. Miopaties mitocondrials.
- 6.- Presentació de casos clínics.

**VOLUM DE TREBALL (HORES)****ACTIVITATS PRESENCIALS**

Activitat	Hores
Teoria	26,00
Seminaris	26,00
Laboratori	0,00
Tutories en aula	0,00
Pràctiques clíniques	23,00
Total hores	75,00

ACTIVITATS NO PRESENCIALS

Activitat	Hores
Assistència a altres activitats	0,00
Elaboració de treballs individuals o en grup	15,00
Estudi i treball autònom	40,00
Preparació de classes	20,00
Preparació d'activitats d'avaluació	0,00
Resolució de casos pràctics	0,00
Preparació d'informes complementaris	0,00
Preparació de la memòria i avaluació de les pràctiques	0,00
Total hores	75,00

METODOLOGIA DOCENT

En les classes teòriques, el professor/a exposarà mitjançant lliçó magistral els conceptes i continguts més importants de forma estructurada, per a l'obtenció dels coneixements i habilitats que els alumnes/as han d'adquirir. Es potencia la participació dels estudiants. Es pot disposar del material didàctic utilitzat pel professor/a, si este 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. Pot entendre's com a aprenentatge cooperatiu.

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

S'incorporarà la perspectiva de gènere, el respecte a la diversitat i els objectius de desenvolupament sostenible (ODS) a la docència, sempre que siga possible.



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 activitats pràctiques és obligatòria. Es considera que l'estudiant complix amb este requisit si ha assistit a un mínim del 80% d'estes activitats i ha justificat adequadament la impossibilitat d'assistir a les sessions restants per la concurrència d'una causa de força major. Serà imprescindible complir amb este requisit per a aprovar l'assignatura.

Es recorda als estudiants la importància de fer les enquestes d'avaluació a tot el professorat de les assignatures del grau.

BIBLIOGRAFIA

- THOMPSON & THOMPSON. Genética en Medicina. Ed. Masson, 8^a edición.
- LYNN B. JORDE. Genética Médica. Ed. Elsevier 4^a edición.
- RAFAEL OLIVA VIRGILI. Genética Médica. Ed. Díaz de Santos.
- EMERY and RIMOIN'S. Principles and Practice of Medical Genetics. Ed. Elsevier, 6^a edición.
- EMERY. Elementos de Genética Médica. 15^a edición
- HARRISON'S PRINCIPLES OF INTERNAL MEDICINE. Ed McGraw-Hill Education. 20^a edición. 2018.
- DEVITA, HELLMAN AND ROSENBERG'S CANCER: PRINCIPLES AND PRACTICE OF ONCOLOGY. Wolters Kluwer Health Library. 11^a edición. 2018.
- RECURSOS e-Salut: - ClinicalKey Student Medicina, Odontologia y Enfermería [<https://uv-es.libguides.com/RecursosSalut>]- Acces Medicina [https://uv-es.libguides.com/Access_Medicina] - Médica Panamericana [https://uv-es.libguides.com/Medica_Panamericana]