

GRAU DE MEDICINA

**102868 – Biologia del Desenvolupament i
Teratogènia**





1. Dades de l'assignatura

Nom de l'assignatura	BIOLOGÍA DEL DESENVOLUPAMENT I TERATOGENIA
Codi	102868
Crèdits ECTS	3
Curs i període en el que s'imparteix	2on curs / 2on Semestre
Horari	http://www.uab.es/medicina
Llengües	Català, Castellà

Professor/a de contacte

Nom professor/a	Rosa M ^a Mirapeix Lucas
Departament	Departament de Ciències Morfològiques- Unitat d'Anatomia i d'Embriologia Humana
Despatx	M6-06
Telèfon (*)	
e-mail	Rosa.mirapeix@uab.cat
Horari d'atenció	A convenir

2. Equip docent

Nom professor/a	Josep Nebot Cegarra
Departament	Departament de Ciències Morfològiques- Unitat d'Anatomia i d'Embriologia Humana
Despatx	M6-104
Telèfon (*)	935811073
e-mail	Josep.nebot@uab.cat
Horari de tutories	A convenir

Nom professor/a	Pere Jordi Fàbregas Batlle
Departament	Departament de Ciències Morfològiques- Unitat d'Anatomia i d'Embriologia Humana
Despatx	M6-113
Telèfon (*)	935811026
e-mail	Perejordi.fabregas@uab.cat
Horari de tutories	A convenir

Nom professor/a	Rosa Mirapeix Lucas
Departament	Departament de Ciències Morfològiques- Unitat d'Anatomia i d'Embriologia Humana
Despatx	M6-06
Telèfon (*)	
e-mail	Rosa.mirapeix@uab.cat
Horari de tutories	A convenir

Nom professor/a	Rosa Miró Ametller
Departament	Biologia Cel·lular, Fisiologia i Immunologia. Unitat de Biologia Cel·lular i Genètica Mèdica
Despatx	M3-338
Telèfon (*)	935811273
e-mail	Rosa.miro@uab.cat
Horari de tutories	A convenir



Nom professor/a	Immaculada Ponsa Arjona
Departament	Biologia Cel·lular, Fisiologia i Immunologia. Unitat de Biologia Cel·lular i Genètica Mèdica
Despatx	M6-339
Telèfon (*)	
e-mail	Imma.ponsa@uab.cat
Horari de tutories	A convenir

3.- Prerequisits

És molt aconsellable que l'alumnat coneguin els continguts d'embriologia de les assignatures d'Anatomia Humana i d'Estructura i Funció del Sistema Nerviós, així com les bases de biologia cel·lular i de genètica pròpies de les assignatures Biologia Cel·lular i Genètica humana. La docència d'un considerable número de temes de Biologia del desenvolupament i Teratogènia està organitzada partint de la base que l'alumnat ha d'haver après una sèrie de preconceptes en les esmentades assignatures.

D'altra banda, en unes disciplines científiques com la Biologia del desenvolupament i la Teratogènia on moltes de les fonts d'informació, o com a mínim les més actualitzades, estan en anglès, és recomanable que els estudiants tinguin uns coneixements bàsics d'aquest idioma.

4.- Contextualització i objectius formatius de l'assignatura

L'assignatura Biologia del desenvolupament i Teratogènia és una assignatura optativa de 3 crèdits ECTS on es desenvolupen activitats docents que pretenen que els alumnes coneguin, compreguin i aprenguin:

1. les bases genètiques, cel·lulars i embriològiques del desenvolupament normal i anòmal,
2. els processos i mecanismes del desenvolupament normal dels òrgans i sistemes del cos humà, a un nivell més aprofundit i específic que l'assolit de forma més bàsica en altres assignatures dels dos primers cursos (veure apartat 3. Prerequisits),
3. els processos i mecanismes implicats en la gènesi de les malformacions congènites (teratogènia)
4. les bases de l'embriologia experimental i els principals models experimentals.

Cal destacar que l'assignatura Biologia del desenvolupament i Teratogènia està inclosa dins de les mencions:

Salut Materno-infantil
Clínica Mèdica
Cirurgia Cínica



5.- Competències i resultats d'aprenentatge de l'assignatura

Competència	CE10 Reconèixer el seu paper en equips multiprofessionals, assumint el lideratge quan sigui apropiat, tant per al subministrament de cures de la salut, com en les intervencions per a la promoció de la salut
Resultats d'aprenentatge	CE10.7 Contrastar les pròpies opinions amb les d'altres col·legues i amb la d'altres professionals de la salut com base del treball en equip.
Competència	CE19 Demostrar que comprèn l'organització i les funcions del genoma, els mecanismes de transmissió i expressió de la informació genètica i les bases moleculars i cel·lulars de l'anàlisi genètica
Resultats d'aprenentatge	<p>CE19.13 Aprofundir en les tècniques i mètodes que permeten el diagnòstic genètic.</p> <p>CE19.14 Identificar les bases genètiques de les principals malalties amb base o component genètic.</p> <p>CE19.15 Relacionar la disfunció genètica amb el fenotip patològic.</p> <p>CE19.16 Descriure el diagnòstic, pronòstic, prevenció i teràpia de les patologies genètiques més freqüents en la població humana.</p> <p>CE19.17 Analitzar des d'un punt de vista genètic la relació probandus-família que faciliti l'ofertament de consell genètic.</p> <p>CE19.18 Dissenyar metodologies per a l'estudi experimental de malalties genètiques.</p> <p>CE19.19 Utilitzar correctament la terminologia genètica en els seus llibres de text i consulta.</p>
Competència	CE20 Demostrar que comprèn les metodologies estadístiques bàsiques emprades en els estudis biomèdics i clínics i utilitzar les eines d'anàlisi de la tecnologia computacional moderna
Resultats d'aprenentatge	<p>CE20.15 Entendre i interpretar les dades estadístiques de la literatura mèdica.</p> <p>CE20.16 Conèixer, valorar críticament i utilitzar les tecnologies i fonts d'informació clínica i biomèdica.</p> <p>CE20.17 Obtenir, organitzar, interpretar i comunicar informació clínica, científica i sanitària.</p>
Competència	CE24 Demostrar que comprèn l'estructura i funció de l'organisme



	humà en situació de malaltia en les diferents etapes de la vida i en els dos sexes
Resultats d'aprenentatge	<p>CE24.12 Identificar l'afectació de les malalties mèdiques i quirúrgiques de l'aparell genital.</p> <p>CE24.13 Descriure l'embaràs i part normal i patològic. Puerperi.</p>
Competència	CE25 Demostrar que comprèn els mecanismes de les alteracions de l'estructura i de la funció dels aparells i sistemes de l'organisme en situació de malaltia
Resultats d'aprenentatge	CE25.17 Identificar els mecanismes pels quals la malaltia afecta als diferents aparells i sistemes del cos humà en les diferents etapes de la vida i en ambdós sexes.
Competència	CE27 Demostrar que comprèn els agents causants i factors de risc que determinen els estats de salut i el desenvolupament de la malaltia en la dona, en el fetus i el nounat
Resultats d'aprenentatge	CE27.34 Descriure els factors físics, químics, ambientals, hàbits alimentaris i ús de drogues, factors psíquics, socials i laborals, i carcinògens que determinen el desenvolupament de la malaltia.
Competència	CE32 Demostrar que comprèn els fonaments d'acció, indicacions, eficàcia i relació benefici-risc de les intervencions terapèutiques, basant-se en l'evidència científica disponible
Resultats d'aprenentatge	<p>CE32.33 Indicar les intervencions terapèutiques adequades per als principals problemes de salut matern-infantil</p> <p>CE32.34 Valorar la relació entre l'eficàcia i el risc de les principals intervencions terapèutiques.</p> <p>CE32.35 Valorar l'eficiència de les principals intervencions terapèutiques</p>
Competència	CE39 Indicar les tècniques i procediments bàsics de diagnòstic i analitzar i interpretar els resultats per a precisar millor la naturalesa dels problemes
Resultats d'aprenentatge	<p>CE39.47 Establir una metòdica d'exploracions complementàries raonada, segons el procés de base i les expectatives diagnòstiques.</p> <p>CE39.48 Valorar la necessitat, les indicacions, les contraindicacions, la cronologia, el risc, el benefici i els costos de cada exploració.</p> <p>CE39.49 Indicar i interpretar les tècniques i procediments bàsics de diagnòstic en el laboratori, de diagnòstic per la imatge i altres.</p> <p>CE39.50 Obtenir de forma adequada les mostres clíniques</p>



6.- Continguts de l'assignatura

A. ASPECTES GENERALS DE LA BIOLOGIA DEL DESENVOLUPAMENT I DE LA TERATOGENÈIA.

1.- INTRODUCCIÓ

- 1.1. Objectius de l'assignatura
- 1.2. La biologia del desenvolupament, l'embriologia, la teratologia i la teratogènia: conceptes, història, abast i relació amb la resta de ciències biomèdiques.

2.- CRONOLOGIA DEL DESENVOLUPAMENT HUMÀ

- 2.1. Gametogènesi
- 2.2. Període embrionari
 - 2.2.1- Primera i segona setmana: fecundació, segmentació del zigot, fase de blàstula, implantació (embaràs ectòpic), disc germinatiu bilaminar.
 - 2.2.2- Tercera setmana: gastrulació, formació del disc embrionari trilaminar i derivats dels fulls germinatius. Altres fenòmens del desenvolupament
 - 2.2.3- Quarta a octava setmana: encorbament de l'embrió, principals fenòmens del desenvolupament i canvis externs.
- 2.3. Període fetal.
 - 2.3.1- Canvis essencials en el període fetal
 - 2.3.2- Factors amb influència en el creixement del fetus
- 2.4. Estimació de l'edat embrionària i fetal.
- 2.5. Període postnatal
 - 2.4.1- Lactància
 - 2.4.2- Infància
 - 2.4.3- Pubertat
 - 2.4.4- Adolescència
 - 2.4.5- Edat adulta inicial.

3.- PLACENTA i MEMBRANES FETALS

- 3.1. Placenta
 - 3.1.1- Desenvolupament: vellositats coriòniques, espai intervellós, plaques decidual i coriònica, membrana placentària, trofoblast extravel·lositari
 - 3.1.2- Anomalies
 - 3.1.3- Circulació
 - 3.1.4- Característiques anatòmiques i funcionals
- 3.2. Membranes fetals
 - 3.2.1- Membrana àmnica, sac àmnic i líquid àmnic. Alteracions del volum de líquid àmnic. Síndrome de les bandes àmniques.
 - 3.2.2- Cordó umbilical
 - 3.2.3- Membrana vitel·lina i sac vitel·lí
 - 3.2.4- Al·lantoide
 - 3.2.5- Cori

4.- CAVITAT CELÒMICA: formació de les cavitats pericardíaca, peritoneal i pleural.

- 4.1. Septum transversum
- 4.2. Membranes pleuro-pericardíaques
- 4.3. Conducte pericardioperitoneal i membranes pleuro-peritoneals
- 4.4. Formació del múscul diafragma
- 4.5. Anomalies

5. TERATOGENÈIA

- 5.1. Concepte de malformació i d'anomalia congènita. Incidència i repercussions sanitàries
- 5.2. Classificació
 - 5.2.1- Segons gravetat: malformació major i menor
 - 5.2.2- Segons patogènia: deformació; disrupció; malformació i displàsia



5.2.3- Segons presentació clínica. Malformacions simples. Malformacions múltiples: síndrome; associació; seqüència i defecte de camp.

5.3. Factors i agents teratogènics

5.2.1- Factors genètics

5.2.2- Factors ambientals: principis bàsics en teratogènia

5.2.3- Herència multifactorial

5.2.4- Epidemiologia

6. DIFERENCIACIÓ, PROLIFERACIÓ i MORT CEL·LULAR

7. INTERACCIONS CEL·LULARS DURANT EL DESENVOLUPAMENT

7.1. Adhesió cel·lular i morfogènesi

8. GENS DE CONTROL DEL DESENVOLUPAMENT EMBRIONARI

8.1. Característiques generals

8.2. Factors de transcripció

8.2.1-Gens HOX

8.2.2-Gens amb Homeobox

8.2.3-Gens PAX

8.3. Molècules senyal

8.3.1-Factors de creixement de fibroblastes

8.3.2-Família WNT

8.3.3-Família factor de creixement transformant

8.3.4-Gens BMP

8.3.5-Gens eriçó (Hedgehog)

8.3.6-Molècules senyal per contacte cèl·lula-cèl·lula

9. CONTROL GENÈTIC DE LA SEGMENTACIÓ i DEL PATRÓ DE FORMACIÓ

9.1. Paper dels blastòmers

9.2. Gens de multipotència

9.3 Gastrulació

9.3.1- Inducció mesodèrmica i establiment de l'eix anterior-posterior

9.4. Establiment del pla corporal de l'embrió

9.4.1- El nòdul primitiu

9.4.2- Generació de l'asimetria dreta-esquerra

9.4.3- Centres senyalitzadors de les tres capes germinatives

9.5. Neurulació

9.6. Diferenciació dorsal-ventral del sistema nerviós central

9.7. Cervell anterior

9.8. Somitogènesi

9.8.1- Rellotge de segmentació

9.8.2- Especificació dels somites

9.9. Diferenciació cèl·lules musculars

B. DESENVOLUPAMENT NORMAL i ANÒMAL DELS ÒRGANS i DELS APARELLS.

1. APARELL LOCOMOTOR

1.1. Generalitats del desenvolupament dels ossos, dels cartílags i de les articulacions

1.2. Desenvolupament i anomalies de l'esquelet axial: columna vertebral, tòrax ossi i crani

1.3. Desenvolupament i anomalies dels músculs esquelètics

1.4. Desenvolupament i anomalies de les extremitats: primordis de les extremitats, cresta ectodèrmica apical, nucli mesodèrmic, plexe vascular (si marginal), diferenciació del mesoderma dels primordis de les extremitats, morfogènesi dels ossos, articulacions, músculs, vasos i nervis. Anomalies

1.5. Genètica del patró de les extremitats

1.5.1- Centres de senyalització

1.5.2- Cresta ectodèrmica apical

1.5.3- Zones d'activitat polaritzant i de progrés: gen eriçó sonic, factors de creixement

1.5.4- Expressió dels gens Hox a les extremitat: Hox A, Hox D

1.5.5- Patologia associada a mutacions dels gens Hox i de la via Sonic

2. SISTEMA NERVIÓS CENTRAL



- 2.1. Neurulació
- 2.2. Desenvolupament de la medulla espinal: plaques alar i basal, plaques del terra i del sostre, canal central, canvis de posició. Anomalies.
- 2.3. Desenvolupament de l'encèfal. Anomalies.
- 2.4. Desenvolupament de les meninges

- 3. SISTEMA NERVIÓS PERIFÈRIC i CRESTA NEURAL
 - 3.1. Procedència de les neurones del SNP
 - 3.2. Cresta neural: origen, divisió, vies migratòries, diferenciació i derivats
 - 3.3. Desenvolupament i anomalies dels nervis cranials i espinals
 - 3.4. Desenvolupament i anomalies del sistema nerviós autònom
- 4. DESENVOLUPAMENT DELS ÒRGANS DELS SENTITS
 - 4.1. Concepte de placode
 - 4.2. Origen i mecanismes morfogènètics dels aparells sensorials

- 5. SISTEMA TEGUMENTARI
 - 5.1. Pell: epidermis, dermis i glàndules cutànies
 - 5.2. Pel
 - 5.3. Ungles
 - 5.4. Mames
 - 5.5. Dents

- 6. APARELL CIRCULATORI
 - 6.1. Vasculogènesi i angiogènesi
 - 6.2. Desenvolupament i anomalies del cor
 - 6.3. Desenvolupament i anomalies del sistema arterial
 - 6.4. Desenvolupament i anomalies del sistema venós
 - 6.5. Desenvolupament i anomalies del sistema limfàtic.
- 7. APARELL BRANQUIAL o FARINGI
 - 7.1. Concepte i divisió
 - 7.2. Desenvolupament i anomalies dels: arcs, bosses, fenedures i membranes branquials o faríngies
 - 7.3. Desenvolupament i anomalies de la cara.
 - 7.4. Desenvolupament i anomalies del paladar
 - 7.5. Desenvolupament i anomalies de les fosses nasals
 - 7.6. Desenvolupament i anomalies de la llengua.
 - 7.7. Desenvolupament i anomalies dels òrgans branquiògens: glàndules tiroide, paratiroides, timus i amígdales palatines.

- 8. APARELL DIGESTIU
 - 8.1. Origen i divisió de l'intestí primitiu
 - 8.2. Desenvolupament i anomalies dels derivats de l'intestí anterior i del estomodeu
 - 8.3. Desenvolupament i anomalies dels derivats de l'intestí intermedi
 - 8.4. Desenvolupament i anomalies dels derivats de l'intestí posterior i del proctodeu

- 9. APARELL RESPIRATORI
 - 9.1. Origen
 - 9.2. Desenvolupament i anomalies de la laringe
 - 9.3. Desenvolupament i anomalies de la tràquea
 - 9.4. Desenvolupament i anomalies dels bronquis i dels pulmons. Maduració pulmonar.

- 10. APARELL UROGENITAL
 - 10.1. Desenvolupament i anomalies de l'aparell urinari
 - 10.2. Desenvolupament i anomalies de l'aparell genital

- 11. SINDROMES CROMOSÒMIQUES
 - 11.1. Relació genotip-fenotip
 - 11.2. Alteracions numèriques: síndrome de Down, Edwards, Patau
 - 11.3. Alteracions estructurals: microdelecions més freqüents



7.- Metodologia docent i activitats formatives (3 crèdits ECTS= 75 hores)

TIPUS D'ACTIVITAT	ACTIVITAT	HORES
Dirigides (35%= 27 hores)	Classes teòriques, Pràctiques d'aula, Pràctiques de laboratori	19h, 6h, 2h
Supervisades (10%= 7 hores)	Tutories dels casos simulats preparats	7h
Autònomes (50%=37,5 hores)	Estudi personal, consulta de bibliografia, preparació i resolució dels casos simulats i lliurament d'un informe per cada cas	37 h
	Preparació, discussió i presentació dels casos en grups reduïts	

8.- Avaluació

ACTIVITATS D'AVUACIÓ (5%= 4 hores) HORES

Prova objectiva de resposta múltiple i preguntes curtes	2
Avaluació continuada, discussió de casos	1
Avaluació del treball	1

9- Bibliografia i enllaços web

Bibliografia específica

- ALBERTS et al. (2008). Molecular Biology of the Cell. 5ª edició. Garland Science (London)
- CARLSON BM (2009) Embriología Humana y Biología del Desarrollo. 4ª edició. Ed. Elsevier (Madrid)
- MOORE KL, PERSAUD TVN (2008) Embriología Clínica. 8ª edició. Ed. Elsevier Saunders (Barcelona)
- ROHEN JW, LÜTJEN-DRECOLL E (2008) Embriología funcional: una perspectiva desde la biología del desarrollo. 3ª edició. Ed. Médica Panamericana (Buenos Aires)
- SADLER TW (2007) Embriología médica de Langman 10ª edició. Ed. Médica Panamericana (Buenos Aires)

Bibliografia de consulta

- EMERY'S (2009). Elementos de Genética Médica .13ª edició. Ed. Elsevier.
- THOMPSON and THOMPSON (2008). Genética en Medicina. Ed. Masson,
- ENGLAND MA (1999) Gran Atlas de la Vida antes de nacer. Oceano Grupo Ed. (Barcelona).
- GILBERT SF. (2005) Biología del desarrollo. 7ª edició. Ed. Médica Panamericana (Buenos Aires).
- JORDE et al. (2005). Genética Médica. 3ª edició. Ed. Elsevier (Madrid)
- WOLPERT, I. (1998) Principles of Development. Current Biology.LTD/ Oxford University Press (London-Oxford).

Recursos d'Internet



10.- Programació de l'assignatura

ACTIVITATS D'APRENTATGE

Tipus d'activitat	Activitat	Data i Títol	Recursos materials	Resultats d'aprenentatge
Dirigida				
	Subtotal: XX classes magistrals = XX hores			
	Subtotal: XX sessions = XX hores			
	Supervisades			
Subtotal: XX hores				



	Subtotal: XX hores			
	Subtotal: XX hores			

ACTIVITATS AUTÒNOMES

	Subtotal lectura comprensiva: XX hores		
	Subtotal Esquemes i resums: XX hores		
	Subtotal Presentació pública: X hores		



LLIURAMENTS

DATA/ES	LLIURAMENT	LLOC	MATERIAL	RESULTATS D'APRENTATGE