

## **GUIA DE L'ASSIGNATURA AIM V. CURS 2026-2027**

### **UNITAT DOCENT VALL D'HEBRON. UAB**

#### **Professor de contacte i responsable de l'assignatura**

- Òscar Len; [oscarmanuel.len@vallhebron.cat](mailto:oscarmanuel.len@vallhebron.cat)

#### **Professors/es dels casos**

- Vicenç Falcó; [vicenc.falco@vallhebron.cat](mailto:vicenc.falco@vallhebron.cat)
- Joaquin Burgos; [joaquin.burgos@vallhebron.cat](mailto:joaquin.burgos@vallhebron.cat)
- Fernando Salvador; [fernando.salvador@vallhebron.cat](mailto:fernando.salvador@vallhebron.cat)
- Arnau Monforte; [arnau.monforte@vallhebron.cat](mailto:arnau.monforte@vallhebron.cat)
- Adaia Albasanz; [adaia.albasanz@vallhebron.cat](mailto:adaia.albasanz@vallhebron.cat)
- Anna Falcó; [anna.falco@vallhebron.cat](mailto:anna.falco@vallhebron.cat)
- Professorat de suport als casos a la UD Vall d'Hebron

#### **Objectius formatius generals de l'assignatura**

Es tracta d'una assignatura que s'imparteix al primer quadrimestre del sisè curs del Grau de Medicina. Com la resta d'AIM, és una assignatura transversal que pretén desenvolupar algunes competències bàsiques per a l'activitat professional i el pensament científic dels graduats en medicina. Es pretén donar una formació integral del coneixement mèdic, de manera que les bases biològiques i fisiopatològiques de la medicina i les disciplines clíniques no es considerin matèries aïllades i sense continuïtat. Durant el transcurs de l'AIM es desenvoluparan algunes competències transversals bàsiques per a l'activitat professional i el pensament científic dels graduats en medicina: argumentació basada en evidències, capacitat per a fer les preguntes més idònies, anàlisi i interpretació de dades i aplicació de principis fisiopatològics en la comprensió de les malalties. També es desenvoluparan competències genèriques d'autoaprenentatge com treball en equip, comunicació oral i escrita, lectura i recerca d'informació, incloent l'ús de noves tecnologies de la informació i Bioinformàtica.

En el decurs del període docent els estudiants hauran de resoldre casos problema, el contingut dels quals variarà en cada curs acadèmic. El treball es realitzarà en base a grups reduïts i amb la col·laboració d'un tutor responsable de cada cas i de tutors

responsables de les diferents matèries del curs que intervenen en el desenvolupament del cas. L'assignatura seguirà el format d'aprenentatge basat en problemes i combinarà les sessions de tutoria amb el treball autònom per part de l'alumne. En la sessió de presentació de cada cas s'explicaran les característiques del treball a desenvolupar. Els estudiants hauran d'assistir a les tutories programades i consultar totes les fonts que considerin oportunes per a resoldre el problema clínic plantejat, que es presentarà a tota la classe a la darrera sessió de tancament del cas.

Els objectius formatius generals de l'assignatura són:

- Aprendre habilitats bàsiques en la pràctica mèdica
- Adquirir les bases científiques de procediments bàsics en medicina clínica
- Integrar coneixements i continguts treballats en la resta d'assignatures troncales de cursos anteriors.
- Aplicar aquests coneixements a situacions reals en base a casos clínics simulats.
- Desenvolupar habilitats de diagnòstic sindròmic i clínic així com de procediments terapèutics.
- Desenvolupar competències genèriques d'autoaprenentatge: organització temporal del treball autònom, treball en equip, cerca d'informació, incloent-hi les noves tecnologies de la informació, anàlisi crítica de la informació.
- Adquirir la capacitat d'elaborar i presentar treballs biomèdics

### **Continguts**

Casos clínics de malalties infeccioses, amb inclusió de continguts de la resta d'assignatures del grau, en especial, de les àrees més transversals: radiologia, anatomia patològica, microbiologia, ...

### **Distribució per grups**

El treball es realitzarà en base a grups reduïts d'alumnes (10 grups al voltant d'11 alumnes per grup). El tutor responsable o els alumnes podran requerir si ho creuen necessari del concurs de professionals d'altres matèries (radiòleg, patòleg, farmacòleg, etc.).

L'assignatura es portarà a terme amb el format d'aprenentatge basat en problemes i combinarà les sessions de tutoria amb el treball autònom per part de l'alumne/a.

### **Sessions**

L'assistència a les activitats presencials és obligatòria.

## Distribució i contingut de les sessions presencials

- Durant la primera sessió, es presentarà un cas clínic. El professor presentarà el cas, indicant quins apartats de cada cas es discutiran (aspectes del diagnòstic, del seguiment o del tractament) i començarà a centrar el tema i la discussió dels principals problemes.
- A la segona/tercera sessió s'establirà una discussió del cas en qüestió, per tal d'aprofundir en allò que els alumnes hagin preparat en el seu treball autònom. Aquesta discussió versarà sobre els següents aspectes: diagnòstic sindròmic, diagnòstics diferencials possibles, i elaboració del diagnòstic(s) més probable(s) en funció de la informació provinent de les proves complementaries aportades i discutides. La funció del tutor és coordinar la discussió i donar resposta als dubtes. Es absolutament essencial la participació activa dels alumnes en les discussions del casos i, òbviament, que hagin fet la activitat autònoma que permeti la discussió. Sempre que sigui possible, es procurarà convidar als professionals responsables d'exploracions complementaries fetes als malalts (p. ex: radiòlegs, anatomopatòlegs...), per poder treure més rendiment de les esmentades exploracions.
- A la darrera sessió, es farà una síntesi de cada cas (a càrrec dels alumnes) amb el seu procés diagnòstic, el diagnòstic final i les opcions de tractament, així com s'informarà de l'evolució del malalt. S'aprofitarà la sessió per remarcar els punts claus que han permès elaborar el diagnòstic i justificar l'elecció del tractament.

## Avaluació

L'assistència a classe es recollirà cada dia amb el nom de l'alumne.

La nota final anirà en funció del grau de participació de l'estudiant en les activitats dirigides, tant presencials com de tutoria individual o grupal. S'expressarà amb un número amb un decimal del 0 al 10.

AIM V correspon al 60 % de la nota final. Bioinformàtica l'altre 40%

Per AIM V la ponderació serà la següent

| Aspecte a avaluar          | Pes sobre la nota final |
|----------------------------|-------------------------|
| Assistència i participació | 35%                     |
| Elaboració del document    | 15%                     |
| Presentació del cas        | 50%                     |

Els/les alumnes que ho desitgin es podran presentar a un examen final al gener per pujar nota o en el cas que hagin tingut un excel·lent en l'avaluació, per optar a Matrícula d'Honor. Aquest examen contindrà matèria de tots els casos presentats al llarg de l'assignatura (bioinformàtica exclosa), i serà de preguntes tipus test.

### **Calendari curs 2026-2027**

Presentació de l'assignatura

Dilluns, 7 de setembre de 2026 de 15:00 a 17:00

Presentació resolució casos

Dilluns, 14 (de 14:00 a 16:00) i dimarts, 15 (de 13:00 a 15:00) de desembre de 2026

Examen final

Dijous, 7 de gener de 2027 de 15:00 a 17:00

## AIM V - MÒDUL BIOINFORMÀTICA

### **Professors responsables:**

Angel González Wong

e-mail: Angel.Gonzalez@uab.cat

Gianluigi Caltabiano

e-mail: Gianluigi.Caltabiano@uab.cat

---

### **Prerequisits**

Es recomanable que l'estudiant hagi assolit unes competències bàsiques en l'àmbit digital, biologia molecular i bioestadística. A més, es considera important disposar d'un nivell adequat de coneixements en comunicació científica, preferiblement en anglès, donat que gran part de les fonts d'informació i recursos estan disponibles en aquest idioma. Es valorarà també que els alumnes tinguin una certa familiaritat amb les eines bàsiques d'anàlisi de dades i bases de dades biomèdiques.

### **Objectius**

#### **1. Objectius Generals:**

- Dotar els estudiants de les habilitats bàsiques i avançades per a l'ús de les eines Bioinformàtiques, tan imprescindibles en l'actual recerca mèdica i en la pràctica clínica moderna.
- Fomentar una comprensió crítica sobre l'aplicació de la Bioinformàtica en el diagnòstic, pronòstic i tractament de malalties, així com en la personalització de la medicina mitjançant l'ús de dades genòmiques i altres recursos biomèdics digitals.

#### **2. Objectius Específics:**

- Utilitzar eficaçment els principals recursos electrònics de Bioinformàtica que ofereixen accés a bases de dades i eines per a la recerca Biomèdica, Genòmica i Proteòmica, com ara NCBI, EMBL-EBI i altres, per obtenir informació rellevant en el camp de la Medicina.
- Reconèixer la utilitat i la potencialitat de les tecnologies d'informació Bioinformàtica en diverses àrees del coneixement mèdic, com l'oncologia, la

Genètica i la Farmacogenòmica, i aplicar-les de manera efectiva per extreure conclusions clíniques.

- Interpretar i analitzar dades biològiques mitjançant eines Bioinformàtiques, facilitant la identificació de variants genètiques clíniques en malalties hereditàries i altres patologies.
- Desenvolupar la capacitat d'integrar coneixements Bioinformàtics en la recerca científica, contribuint així a projectes interdisciplinaris que connecten la biologia computacional amb la pràctica clínica.

## **Competències**

Les competències que l'estudiant adquirirà en completar el mòdul són:

- **Habilitats Tècniques:**

- Aprendre a manejar eines i recursos d'informació Bioinformàtica per a l'anàlisi de dades biomèdiques i la seva aplicació en la investigació clínica.
- Familiaritzar-se amb els procediments per cercar i interpretar informació genètica a partir de bases de dades públiques com dbSNP, ClinVar, OMIM, i aplicar-la en el context de casos clínics.
- Integrar eines Bioinformàtiques en l'anàlisi de malalties complexes, tant genètiques com multifactorials.

- **Competències Generals:**

- Desenvolupar competències d'aprenentatge autònom: capacitat d'organització del treball independent, gestió del temps, treball en equip i anàlisi crítica de la informació científica.
- Aplicar els coneixements adquirits en assignatures prèvies com la biologia molecular i la bioestadística per resoldre problemes complexos en el context clínic simulat.
- Capacitat per a la comunicació efectiva de resultats científics, tant de manera oral com escrita, utilitzant els recursos bioinformàtics adequats.

- **Competències Transversals:**

- Fomentar l'autonomia de l'estudiant en la cerca d'informació científica i en la resolució de casos pràctics de forma crítica i col·laborativa.
- Desenvolupar habilitats de treball en equip multidisciplinari, fent ús d'eines Bioinformàtiques en entorns clínics i de recerca.
- Promoure l'habilitat de prendre decisions basades en l'anàlisi de dades biomèdiques complexas, especialment en el diagnòstic i tractament personalitzat de pacients.

## **Continguts**

El mòdul de Bioinformàtica es compon de 5 sessions presencials de 2 hores cadascuna, que combinen classes teòriques i pràctiques tutelades, així com activitats autònomes. La docència serà de tipus mixt, amb una part inicial introductòria a les eines més utilitzades, seguit de la resolució de casos pràctics, tant de manera tutoritzada com autònoma. Al final del mòdul, els estudiants treballaran en grups per preparar i presentar un cas clínic complex, fent ús de les eines bioinformàtiques estudiades.

### **Sessió 1 (2h) - Introducció a les eines i recursos bàsics Bioinformàtics (ABP):**

S'introduirà als estudiants en les eines i recursos més utilitzats en Bioinformàtica, incloent-hi bases de dades genòmiques (NCBI, EMBL-EBI) i navegadors de genoma. Es realitzaran exercicis pràctics d'ús de Genome Data Viewer, Ensembl i altres plataformes.

### **Sessió 2 (2h) - Variacions Genètiques i Malalties Mendelianes (ABP):**

S'estudiaran les variacions genètiques i la seva relació amb les malalties mendelianes, fent ús de bases de dades com dbSNP, ClinVar i OMIM. S'analitzaran casos pràctics relacionats amb mutacions i variants clíniques.

### **Sessió 3 (2h) – Introducció a la Intel·ligència Artificial en Medicina + Resolució tutoritzada d'un cas (ABP):**

- Es farà una breu introducció a la IA, les seves bases tècniques i utilitat/límits de la mateixa en àmbit mèdic.
- Es presentarà un cas clínic que els estudiants hauran de resoldre mitjançant eines bioinformàtiques. Aquesta sessió serà guiada per professors, permetent als alumnes aplicar els coneixements adquirits en les sessions anteriors.

### **Sessió 4 (2h) - Resolució en grup d'un cas escollit (ABP):**

Els estudiants, dividits en grups, treballaran de manera autònoma en la resolució d'un cas clínic seleccionat. Cada grup utilitzarà les eines Bioinformàtiques més adequades per arribar a conclusions diagnòstiques i terapèutiques.

### **Sessió 5 (2h) - Congrés: Presentacions orals avaluades del cas (ABP):**

Els grups presentaran els resultats del seu treball davant els companys i professors, en format de congrés científic. Es valorarà tant la qualitat científica del treball com la capacitat de comunicació oral.

## **Avaluació**

L'avaluació serà continuada i es basarà en:

**1. Assistència i participació activa a les sessions (30%):**

L'assistència és obligatòria en totes les sessions. Es valorarà la participació activa a les classes i la contribució dels estudiants a la resolució dels casos i exercicis.

**2. Resolució de qüestionaris i exercicis pràctics (40%):**

Es lliuraran qüestionaris en cada sessió que els estudiants hauran de resoldre utilitzant els recursos bioinformàtics estudiats. Aquests qüestionaris tindran com a objectiu consolidar els coneixements adquirits i garantir la seva aplicació pràctica.

**3. Presentació final en el Congrés (30%):**

Els estudiants presentaran els resultats de la resolució d'un cas clínic en grup, utilitzant les eines bioinformàtiques més adequades. La presentació es farà en format PowerPoint i es valorarà tant la qualitat científica com la capacitat expositiva.

**Bibliografia Recomanada**

- Introducció a la Bioinformàtica / Teresa K. Attwood, David J. Parry-Smith; traducció: Fernando González Candelas. Madrid: Prentice Hall, 2002.
- Translational Bioinformatics in Healthcare and Medicine. 1st Edition - May 13, 2021.
- Next generation sequencing and the future of genetic diagnosis. Neurotherapeutics. 11: 699-707. 2014.
- Diagnostic Clinical Genome and Exome Sequencing. New England Journal of Medicine. 370: 2418-2425. 2014

**Programari**

A l'inici del mòdul es facilitarà el programari específic necessari per realitzar les activitats pràctiques, incloent-hi accés a bases de dades i eines en línia.

**Recursos d'Internet**

- [National Institutes of Health \(NIH\)](#)
- [National Center for Biotechnology Information \(NCBI\)](#)
- [European Bioinformatics Institute \(EMBL-EBI\)](#)
- [Online Mendelian Inheritance in Man \(OMIM\)](#)
- [National Human Genome Research Institute](#)
- [MedlinePlus en Español](#)
- [Pharmacogenomics Knowledgebase \(PharmGKB\)](#)
- [The Genetic and Rare Diseases \(GARD\) Information Center](#)