

Plan 478 GRADO EN MEDICINA

Asignatura 46307 GENÉTICA CLÍNICA Y MEDICINA MOLECULAR Y REGENERATIVA

Tipo de asignatura (básica, obligatoria u optativa)

Obligatoria

Créditos ECTS

4,5

Competencias que contribuye a desarrollar

Competencias

- 17. Establecer el diagnóstico, pronóstico y tratamiento aplicando los principios basados en la mejor información posible.
- 24. Reconocer los determinantes de la salud en la población, tanto los genéticos como los dependientes del estilo de vida, demográficos, ambientales, sociales, económicos, psicológicos y culturales.
- 29. Conocer, valorar críticamente y saber utilizar las fuentes de información clínica y biomédica para obtener, organizar, interpretar y comunicar la información científica y sanitaria.
- 34. Ser capaz de formular hipótesis, recolectar y valorar de forma crítica la información para la resolución de problemas, siguiendo el método científico.
- CE7 Razonar y tomar decisiones en situaciones de conflictos de tipo ético, religioso, cultural, legal y profesional, incluyendo aquellos que son debidos a restricciones de carácter económico, a la comercialización de la cura de salud y a los avances científicos.
- CE19 Demostrar que comprende la organización y las funciones del genoma, los mecanismos de transmisión y expresión de la información genética y las bases moleculares y celulares del análisis genético
- CE34 Reconocer el rol de la complejidad, la incerteza y la probabilidad en la toma de decisiones de la práctica médica
- CE39 Indicar las técnicas y procedimientos básicos de diagnosis y analizar e interpretar los resultados para precisar mejor la naturaleza de los problemas
- CE44 Plantear y proponer las medidas preventivas adecuadas a cada situación clínica

Generales

- 17. Establecer el diagnóstico, pronóstico y tratamiento aplicando los principios basados en la mejor información posible.
- 24. Reconocer los determinantes de la salud en la población, tanto los genéticos como los dependientes del estilo de vida, demográficos, ambientales, sociales, económicos, psicológicos y culturales.
- 29. Conocer, valorar críticamente y saber utilizar las fuentes de información clínica y biomédica para obtener, organizar, interpretar y comunicar la información científica y sanitaria.
- 34. Ser capaz de formular hipótesis, recolectar y valorar de forma crítica la información para la resolución de problemas, siguiendo el método científico.
- CE7 Razonar y tomar decisiones en situaciones de conflictos de tipo ético, religioso, cultural, legal y profesional, incluyendo aquellos que son debidos a restricciones de carácter económico, a la comercialización de la cura de salud y a los avances científicos.
- CE19 Demostrar que comprende la organización y las funciones del genoma, los mecanismos de transmisión y expresión de la información genética y las bases moleculares y celulares del análisis genético
- CE34 Reconocer el rol de la complejidad, la incerteza y la probabilidad en la toma de decisiones de la práctica médica
- CE39 Indicar las técnicas y procedimientos básicos de diagnosis y analizar e interpretar los resultados para precisar mejor la naturaleza de los problemas

Específicas

Competencias Específicas en Orden ECI/332/2008:

III16. Marcadores bioquímicos, citogenéticos y de biología molecular aplicados al diagnóstico clínico.

III17. Realizar pruebas funcionales e interpretarlas.

III18. Establecer las pautas para el diagnóstico y consejo genético.

Competencias Específicas desarrolladas por UVA

GC1. Genómica y Proteómica aplicadas a la Medicina.

GC2. Medicina Regenerativa: terapia celular y terapia génica.

GC3. Nuevas tecnologías en Medicina Molecular.

## Contenidos

Tema 1: El genoma humano. Variabilidad genética

El genoma humano. Estructura y composición.

Concepto de mutación y tipos de mutaciones

Tema 2: Del genotipo al fenotipo

Patrones de herencia y enfermedad. Factores que modifican el reconocimiento de los patrones de herencia. Patrones no mendelianos. Del genotipo al fenotipo.

Tema 3: el diagnóstico molecular

Métodos directos de diagnóstico: Secuenciación. Rastreo de mutaciones. MLPA. CGH arrays. NGS

Diagnóstico indirecto

Tema 4: Citogenética clínica (2 horas)

La meiosis masculina y femenina.

Técnicas de estudio en citogenética: Cariotipado convencional, FISH, CGH array

Citogenética clínica. Cromosopatías: Aneuploidías, cromosopatías estructurales, síndromes por genes

contiguos. Cromosopatías e infertilidad. Cromosopatías como causa de retraso mental, reordenamientos subteloméricos

Tema 5: Fundamentos de dismorfología

Definición y objetivos

Defectos simples

Defectos múltiples. Patrones

Aproximación al paciente dismórfico

Tema 6: modelos de enfermedades monogénicas (2 horas)

Bases moleculares de algunas enfermedades monogénicas.

Hemoglobinopatías: Drepanocitosis. Talasemias

Fibrosis quística. Relación genotipo - fenotipo

Neuropatías periféricas: Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth

Aminoacidopatías más comunes

Tema 7: Enfermedades por mutaciones dinámicas

Concepto y tipos de mutaciones dinámicas.

El síndrome X frágil

Distrofia miotónica (síndrome de Steinert)

Enfermedad de Huntington

Tema 8: RNA y enfermedad

El splicing

Mutaciones en cis: en sitios constitutivos y en sitios alternativos

Mutaciones en trans: En la maquinaria de splicing. La atrofia muscular espinal. En los reguladores del splicing. La distrofia miotónica

Tema 9: Epigenética y enfermedad

Regulación epigenética. Impronta genómica. Metilación del ADN y modificación de histonas (Metilación, Acetilación y Fosforilación).

Epigenética y enfermedad

Tema 10: Enfermedades poligénicas y susceptibilidad genética

Susceptibilidad genética y heredabilidad. Polimorfismos y variabilidad fenotípica. Enfermedades monogénicas versus enfermedades complejas.

Algunos modelos de enfermedades complejas

Tema 11: Farmacogenética

Los genes y la variabilidad en la respuesta a fármacos

Terapia personalizada

Tema 12: Genética e infertilidad

Causas genéticas de infertilidad.

Riesgo genético en Reproducción Asistida

Tema 13: Diagnóstico prenatal y preimplantatorio

Cribado no invasivo

Diagnóstico prenatal no invasivo

Abordajes diagnósticos invasivos

Cribado neonatal

Tema 14: Consejo genético

## Clasificación de los defectos congénitos

Anamnesis personal y familiar

Herramientas de apoyo al diagnóstico (OMIM, Orphanet...)

Asesoramiento genético

Tema 15. Genética y Cáncer.

1. El cáncer como enfermedad genética. Genes implicados en cáncer: Oncogenes, Genes supresores de tumores y Genes de reparación del ADN. Cáncer esporádico versus cáncer hereditario. Características propias de la enfermedad. Modelo monoclonal. Proceso de carcinogénesis. Capacidades de la célula tumoral. Hipótesis de Knudson. Genes y cáncer.

2. Síndromes de Cáncer hereditario. Cáncer de mama/ovario hereditarios. Cáncer colorrectal hereditario. Otros cánceres hereditarios. Aspectos moleculares y aspectos clínicos. Genes implicados. Criterios de selección. Análisis Molecular. Tipos de mutaciones. Síndromes endocrinos, gástricos y polipósicos. Genes de baja penetrancia. Estudios de asociación y genotipado masivo.

3. Consejo Genético en cáncer hereditario. Manejo de portadores y no portadores. Fases del asesoramiento genético. Consentimiento informado. Consecuencias Psicológicas. Modelos predictivos de riesgo

Tema 16. Introducción al Laboratorio Clínico. El tronco de especialidades del laboratorio clínico. Organización del laboratorio. Conceptos básicos en el proceso analítico: definiciones.

Tema 17. El proceso analítico (I). Fases del proceso analítico y competencias profesionales. Fase preanalítica: tipos de muestras; obtención de muestras; errores preanalíticos. Fase analítica: medición; materiales de referencia: calibradores y controles; conceptos: sensibilidad analítica, límite de detección, exactitud y precisión; variabilidad.

Tema 18. El proceso analítico (II). Fase post-analítica: interpretación de los resultados: valores de referencia; transmisión de los resultados: el informe de laboratorio. POC: Point of care. El laboratorio junto al paciente. Gestión de la calidad en el laboratorio clínico

Tema 19. Medicina Regenerativa:

1. Células Madre Embrionarias. Concepto de célula troncal. División asimétrica. Obtención y propiedades de las Células madre embrionarias. Células totipotentes obtenidas por Transferencia nuclear y Reprogramación celular. Desarrollo de estas técnicas. Aplicaciones en investigación y limitaciones terapéuticas. Problemas bioéticos y de bioseguridad implicados en su utilización clínica.

2. Celulas Madre Adultas. Modelos de regeneración celular en el adulto. Células madre residentes uni y pluripotentes. El trasplante de médula ósea como modelo de terapia celular. Otras Terapias Celulares consolidadas: Piel cartílago y precursores corneales. Terapias celulares en fase de investigación clínica: Investigación Clínica en Regeneración osteoarticular, cardiovascular y neural. Concepto de Bioingeniería: Matrices tridimensionales y factores de crecimiento.

Tema 20. Terapia Génica:

1. "From lab bench...". Definición de terapia génica. Terapia génica germinal y somática. Terapia génica "ex vivo" e "in vivo". Métodos de transferencia de genes. Vectores. Construcción de vectores. Bioseguridad. El RNA en la terapia génica. Edición del genoma.

2. "To bedside...". Estado de la terapia génica en el mundo. Regulación. Protocolos que se han realizado y se están realizando. Fases clínicas en las que se encuentra la terapia génica. Protocolos en España.

## Principios Metodológicos/Métodos Docentes

Clases Teóricas

Seminarios o Prácticas de Aula

Tutorías (presenciales y no presenciales)

## Recursos de aprendizaje y apoyo tutorial

Farreras / Rozman: Medicina Interna (Ed. Elsevier)

Turnpenny PD, Ellard S. Emery Elementos de Genética Médica

A Read, D Donnai: Genética Clínica (Ed. Omega)

## Tabla de Dedicación del Estudiante a la Asignatura/Plan de Trabajo

ACTIVIDADES PRESENCIALES

HORAS

ACTIVIDADES NO PRESENCIALES

HORAS

Clases teóricas

30

45

Seminarios

15

7,5

Trabajo tutelado

---

2

6  
Trabajo virtual  
0

2,5  
Evaluación  
3

1,5  
Total presencial  
50  
Total no presencial  
62,5

---

Responsable de la docencia (recomendable que se incluya información de contacto y breve CV en el que aparezcan sus líneas de investigación y alguna publicación relevante)

Juan José Tellería Orriols (Prof. Asociado de Pediatría) Coordinador de la asignatura. telleria@med.uva.es

---

Idioma en que se imparte

Español

---