

**Proyecto/Guía docente de la asignatura**

<b>Asignatura</b>	GENETICA CLINICA Y MEDICINA MOLECULAR Y REGENERATIVA		
<b>Materia</b>	Formación Clínica Humana		
<b>Módulo</b>	III- FORMACIÓN MEDICO-QUIRÚRGICA		
<b>Titulación</b>	Graduado en Medicina		
<b>Plan</b>	2010	<b>Código</b>	46307
<b>Periodo de impartición</b>	1er CUATRIMESTRE	<b>Tipo/Carácter</b>	OBLIGATORIO
<b>Nivel/Ciclo</b>	GRADO	<b>Curso</b>	5º
<b>Créditos ECTS</b>	4,5		
<b>Lengua en que se imparte</b>	CASTELLANO		
<b>Profesor/es responsable/s</b>	José Antonio Garrote Agrados (Profesor Titular de Inmunología) Coordinador Juan José Tellería Orriols (Prof. Asociado de Pediatría) Coordinador Miguel Angel de la Fuente (Profesor Titular de Biología Celular) Mercedes Durán Domínguez (Profesora Honorífica)		
<b>Datos de contacto (E-mail, teléfono...)</b>	<a href="mailto:jagarrote@saludcastillayleon.es">jagarrote@saludcastillayleon.es</a> , <a href="mailto:telleria@med.uva.es">telleria@med.uva.es</a> <a href="mailto:miquelafuente@gmail.com">miquelafuente@gmail.com</a> <a href="mailto:merche@ibgm.uva.es">merche@ibgm.uva.es</a>		
<b>Departamento</b>	-Pediatría, Inmunología, Obst-Ginec., Nutrición-Bromatol., Psiquiatría e Historia de la Ciencia. -Biología Celular y Farmacología.		



## 1. Situación / Sentido de la Asignatura

### 1.1 Contextualización

El estudio de las bases genéticas y moleculares de la enfermedad se han vuelto imprescindibles en el contexto clínico. Por otra parte, un adecuado consejo genético a los pacientes de riesgo es imprescindible en los pacientes de riesgo

### 1.2 Relación con otras materias

Es una materia básica y transversal, esencial para la comprensión de la etiopatogenia, y del papel de la variabilidad interindividual en el origen de la enfermedad y de la respuesta al tratamiento y de las nuevas estrategias diagnósticas y terapéuticas

### 1.3 Prerrequisitos

Haber aprobado el 100% de los créditos correspondientes a las asignaturas de los cinco primeros semestres (150 ECTS).





## 2. Competencias

### 2.1 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

### 2.2 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.



### 3. Objetivos

#### Objetivos teóricos:

- Conocer el funcionamiento y la dinámica de un laboratorio clínico y sus funciones.
- Conocer las pruebas analíticas bioquímicas habituales y sus fundamentos.
- Conocer los fundamentos de las técnicas de diagnóstico basadas en perfiles de marcadores proteómicos y metabolómicos múltiples.
- Conocer las bases moleculares y citogenéticas de las enfermedades genéticas.
- Conocer los patrones de herencia, así como los factores que pueden modificarlos.
- Conocer los principios de la predisposición genética y la poligenia
- Conocer las técnicas moleculares directas e indirectas de diagnóstico de las enfermedades genéticas.
- Conocer las técnicas citogenéticas, así como los nuevos abordajes de citogenética molecular.
- Conocer las nuevas tecnologías de la Genómica aplicadas a la Medicina. Genotipaje de SNPs y secuenciación del genoma completo. Interpretación clínica y nuevas estrategias de Medicina preventiva personalizada basadas en estas técnicas.
- Saber aplicar los principios de la farmacogenética a la práctica clínica
- Conocer los principios de la dismorfología
- Conocer los mecanismos epigenéticos de la enfermedad
- Conocer las bases genéticas de la predisposición al cáncer. Oncogenes, genes supresores de tumores y genes reparadores del DNA
- Conocer las estrategias del consejo genético en general, consejo genético reproductivo y consejo genético en cáncer.
- Definir las características de las células madre embrionarias, adultas e inducidas (IPS).
- Definir los conceptos de toti, multi y pluripotencia.
- Definir los conceptos de diferenciación, transdiferenciación, clonación y transgénesis.
- Conocer los métodos terapéuticos que implican trasplante celular y modificación genética en desarrollo en el momento actual.
- Conocer los modelos animales utilizados como donante y receptor en los modelos de estudio de estas terapias.
- Conocer las condiciones de Calidad Farmacéutica, Bioseguridad y Legislación en las terapias celulares y génicas.

#### Objetivos prácticos

- Saber hacer una historia familiar e interpretarla. Conocer los riesgos en la interpretación y los factores que dificultan el reconocimiento de un patrón hereditario.
- Saber interpretar árboles genealógicos para el diagnóstico de las enfermedades monogénicas.
- Consultar bases de datos de las enfermedades genéticas.
- Saber decidir en cada caso cuáles son los estudios necesarios para el diagnóstico y el consejo genético
- Saber realizar un cálculo de riesgo y un asesoramiento familiar en cáncer hereditario.
- Saber evaluar las patologías susceptibles de tratamientos basados en terapias celulares y/o génicas.
- Ser capaz de resolver de forma tutelada casos prácticos de diagnóstico prenatal.
- Ser capaz de resolver de forma tutelada casos prácticos de consejo genético.



#### 4. Contenidos y/o bloques temáticos

##### Bloque 1: “Genética Clínica”

Carga de trabajo en créditos ECTS:

##### a. Contextualización y justificación

La genética clínica se ocupa del diagnóstico y atención de las personas y familias en las que aparece una enfermedad genética. La asignatura incluye el estudio de las bases moleculares y citogenéticas de la enfermedad de origen genético, de los métodos de diagnóstico de estas enfermedades, del cálculo de riesgo y del asesoramiento genético.

Se estudian asimismo los principios de la medicina predictiva, de la farmacogenética, de la herencia no mendeliana, de la herencia poligénica y la epigenética.

##### b. Objetivos de aprendizaje

Presentar al alumno las aplicaciones de los últimos avances en genética y genómica humana a la práctica de la medicina. Mostrar el papel que desempeñan los factores hereditarios y genéticos en relación al padecimiento de enfermedades o a la susceptibilidad heredada para ciertas enfermedades, entre ellas el cáncer. Dar a los alumnos una visión general de los aspectos clínicos y prácticos del diagnóstico y pronóstico de enfermedades genéticas y cáncer hereditario, y el consejo genético en cada caso.

##### c. Contenidos

- TEMA 1: VARIABILIDAD GENÉTICA Y MUTACIONES
- TEMA 2: DEL GENOTIPO AL FENOTIPO
- TEMA 3: DIAGNÓSTICO MOLECULAR DE LAS ENFERMEDADES GENÉTICAS
- TEMAS 4: GAMETOGÉNESIS.
- TEMAS 5: CITOGENÉTICA CLÍNICA
- TEMA 6: GENÉTICA CLÍNICA Y DISMORFOLOGÍA
- TEMAS 7: MODELOS DE ENFERMEDADES MONOGÉNICAS
- TEMAS 8: MODELOS DE ENFERMEDADES MONOGÉNICAS
- TEMA 9: ENFERMEDADES POR MUTACIONES DINÁMICAS
- TEMA 10: RNA Y ENFERMEDAD
- TEMA 11: EPIGENÉTICA
- TEMA 12: ENFERMEDADES POLIGÉNICOS. SUSCEPTIBILIDAD GENÉTICA



- TEMA 13: ENFERMEDADES MITOCONDRIALES
- TEMA 14: GENÉTICA E INFERTILIDAD
- TEMAS 15: DIAGNÓSTICO PRENATAL Y PREIMPLANTATORIO.
- TEMAS 16: EL CONSEJO GENÉTICO
- TEMA 17: FARMACOGENÉTICA Y FARMACOGENÓMICA 1 Juan J. Tellería
- TEMA 18: FARMACOGENÉTICA Y FARMACOGENÓMICA 2 Juan J. Tellería
- TEMA 19: GENÉTICA DEL CÁNCER 1
- TEMA 20: GENÉTICA DEL CÁNCER 2
- TEMA 21: GENÉTICA DEL CÁNCER 3
- TEMA 22: GENÉTICA DEL CÁNCER 4
- TEMA 23: GENÉTICA DEL CÁNCER 5

#### **d. Métodos docentes**

---

Clases Teóricas

Seminarios o Prácticas de Aula.

Tareas personales y en grupo (evaluación continuada)

Tutorías (presenciales y no presenciales)

#### **e. Plan de trabajo**

---

- 23 clases teóricas.

- 13 seminarios

- Tutorías:

Prof. Garrote

Lunes a Viernes.

Horas: de 16.30 a 17.30 previa solicitud de cita a través de Secretaría del Departamento o por e-mail dirigido al profesor. Lugar: Despacho en zona de Laboratorio de Inmunología, 4ª planta de la Facultad de Medicina.

Dr. Tellería

Miércoles y viernes

Horas: de 17:00 a 19:00 previa solicitud a través de Secretaría del Departamento o por e-mail dirigido al profesor. Lugar: planta baja, despacho B5 del Edificio Benito Herreros del Instituto de Biología y Genética

Molecular (IBGM) en C/ Sanz y Forés 3.

Dra. Mercedes Durán

Lunes y Martes



Horas: de 13 a 14 (previa solicitud a través de e-mail dirigido al profesor merche@ibgm.uva.es) Lugar: planta baja, Laboratorio B-7 del Edificio Benito Herreros del Instituto de Biología y Genética Molecular (IBGM) en C/ Sanz y Forés 3

#### f. Evaluación

Dentro de la evaluación global de la asignatura.

Se realizará un examen tipo test de 40 preguntas de opción múltiple, complementado con preguntas cortas, problemas o casos clínicos. Se valorará también la participación en los seminarios, y podría contemplarse la realización de trabajos personales o en grupo sobre el contenido de los seminarios.

#### g. Bibliografía básica

Farreras / Rozman: Medicina Interna (Ed. Elsevier)

Turnpenny PD, Ellard S. Emery Elementos de Genética Médica

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

#### h. Bibliografía complementaria

Se proporcionará a los alumnos a través del Campus Virtual, si procede.

#### i. Recursos necesarios

Pizarra.

Aulas con apoyo audiovisual y conexión a internet.

Recursos del Campus Virtual (Moodle)

#### j. Temporalización

CARGA ECTS	PERIODO PREVISTO DE DESARROLLO
3,3	Intensivo de 10 a 30 de Septiembre: Temas 1 a 15
	Temas 16 a 23: 1 de Octubre a 11 de Noviembre
	Seminarios 2 de Octubre a 11 de Diciembre

**Bloque 2: "Terapia Génica y Medicina Regenerativa"**Carga de trabajo en créditos ECTS: **a. Contextualización y justificación**

La Medicina Regenerativa es el área de la investigación translacional en ingeniería de tejidos y biología molecular, cuyo fin es "reemplazar o regenerar células humanas, tejidos u órganos, para restaurar o establecer su funcionamiento normal". El objetivo de este campo es reparar tejidos y órganos dañados mediante la estimulación de los mecanismos de reparación propios del cuerpo para curar funcionalmente tejidos u órganos irreparables anteriormente.

La Terapia Génica es el conjunto de técnicas que utilizan la transferencia de material genético, o la edición o modificación de la información genética del paciente para prevenir o curar enfermedades de base genética.

**b. Objetivos de aprendizaje**

Iniciar a los alumnos en el campo de la medicina regenerativa, incluyendo los aspectos de terapia celular y terapia génica. Valorar los métodos terapéuticos que implican trasplante celular y modificación genética en desarrollo en el momento actual y evaluar las patologías susceptibles de tratamientos basados en terapias celulares y/o génicas.

**c. Contenidos**

- TEMA 24 Introducción a la Terapia Génica y Medicina Regenerativa
- TEMA 25 Nuevos Métodos de Edición Génica

**d. Métodos docentes**

Clases Teóricas

Seminarios o Prácticas de Aula.

Tareas personales y en grupo (evaluación continuada)

Tutorías (presenciales y no presenciales)

**e. Plan de trabajo**

- 4 clases teóricas.

- 1 seminario

- Tutorías:

Prof. de la Fuente

Miércoles

Horas: de 17:00 a 18:00 previa solicitud de cita por e-mail dirigido al profesor. Lugar: planta baja, despacho B4 del Edificio Benito Herreros del Instituto de Biología y Genética

Molecular (IBGM) en C/ Sanz y Forés 3.

**f. Evaluación**

Dentro de la evaluación global de la asignatura.

Se realizará un examen tipo test de 40 preguntas de opción múltiple, complementado con preguntas cortas, problemas o casos clínicos. Se valorará también la participación en los seminarios, y podría contemplarse la realización de trabajos personales o en grupo sobre el contenido de los seminarios.



**g. Bibliografía básica**

---

**h. Bibliografía complementaria**

---

Se proporcionará a los alumnos a través del Campus Virtual, si procede.

**i. Recursos necesarios**

---

Pizarra.

Aulas con apoyo audiovisual y conexión a internet.

Recursos del Campus Virtual (Moodle)

**j. Temporalización**

---

CARGA ECTS	PERIODO PREVISTO DE DESARROLLO
0,4	Temas 24 y 25: 12 a 18 de Noviembre
	Seminarios 2 de Octubre a 11 de Diciembre



### Bloque 3: “Bioquímica Clínica: Conceptos Generales de Laboratorio Clínico”

Carga de trabajo en créditos ECTS:

#### a. Contextualización y justificación

Las disciplinas que componen el tronco de Laboratorio Clínico son actividades profesionales que están en su conjunto en expansión, con un vertiginoso avance en contenidos, innovaciones técnicas y líneas de investigación. El Laboratorio Clínico participa en todas las fases del Proceso Clínico: Prevención, Diagnóstico, Tratamiento y Evolución o Seguimiento. A pesar de lo cual es en el proceso diagnóstico en el que tradicionalmente ha tenido y tiene más peso el Laboratorio Clínico. Se considera que alrededor del 90% de las decisiones clínicas se basan en datos de laboratorio. Si consideramos el proceso diagnóstico como una aplicación del método científico, el hecho clínico es el resultado de una acción integrada entre distintos saberes, entre los que las ciencias de laboratorio tienen un papel predominante.

#### b. Objetivos de aprendizaje

Introducir al alumno en las bases, funciones y actividades del Laboratorio Clínico en general y de las distintas especialidades y saberes del tronco de Laboratorio. Mostrar las distintas fases del proceso analítico y la labor, funciones y responsabilidades del facultativo de Laboratorio.

#### c. Contenidos

- TEMA 26: Introducción al Laboratorio Clínico: Especialidades y Conceptos
- TEMA 27 Preanalítica
- TEMA 28 Fase Analítica
- TEMA 29 Post-analítica
- TEMA 30 Recapitulación y Resumen del curso

#### d. Métodos docentes

Clases Teóricas

Seminarios o Prácticas de Aula.

Tareas personales y en grupo (evaluación continuada)

Tutorías (presenciales y no presenciales)

#### e. Plan de trabajo

- 5 clases teóricas.

- 1 seminario

- Tutorías:

Prof. Garrote

Lunes a Viernes.

Horas: de 16.30 a 17.30 previa solicitud de cita a través de Secretaría del Departamento o por e-mail dirigido al profesor. Lugar: Despacho en zona de Laboratorio de Inmunología, 4ª planta de la Facultad de Medicina.

#### f. Evaluación

Dentro de la evaluación global de la asignatura.



Se realizará un examen tipo test de 40 preguntas de opción múltiple, complementado con preguntas cortas, problemas o casos clínicos. Se valorará también la participación en los seminarios, y podría contemplarse la realización de trabajos personales o en grupo sobre el contenido de los seminarios.

#### g. Bibliografía básica

Henry. Laboratorio. John Bernard Henry, Ed. 2007. Ediciones Marbán. Barcelona.

#### h. Bibliografía complementaria

Se proporcionará a los alumnos a través del Campus Virtual, si procede.

#### i. Recursos necesarios

Pizarra.

Aulas con apoyo audiovisual y conexión a internet.

Recursos del Campus Virtual (Moodle)

#### j. Temporalización

CARGA ECTS	PERIODO PREVISTO DE DESARROLLO
0,8	Temas 26 a 30: 19 de Noviembre a 10 de Diciembre
	Seminarios 2 de Octubre a 11 de Diciembre

*Añada tantas páginas como bloques temáticos considere realizar.*

### 5. Métodos docentes y principios metodológicos

-Clases Teóricas: se seguirá el método tradicional de clase magistral.

-Seminarios y Practicas de Aula: Se presentará materia con un enfoque eminentemente práctico: Exposición de protocolos de trabajo, planteamiento y resolución de problemas, casos clínicos, presentación de tecnologías.

-Materiales disponibles en el Campus Virtual Uva. Materiales relacionados con las clases teóricas y prácticas (artículos, bases de datos, páginas web de interés, presentaciones y protocolos) y con la búsqueda bibliográfica, en formato pdf. Resolución de tareas.

**6. Tabla de dedicación del estudiante a la asignatura**

ACTIVIDADES PRESENCIALES	HORAS	ACTIVIDADES NO PRESENCIALES	HORAS
Clases teóricas	30	Estudio y trabajo autónomo e individual	45
Seminarios y PA	12	Estudio y trabajo en grupo	5
Tutorías	5	Preparación de exámenes	10
Exámen y revisión	3		
Total presencial	<b>50</b>	Total no presencial	<b>60</b>

**7. Sistema y características de la evaluación**

INSTRUMENTO/PROCEDIMIENTO	PESO EN LA NOTA FINAL	OBSERVACIONES
Prueba objetiva (test de respuesta múltiple)	60%	Selectiva: requiere un mínimo de 4/10 para contabilizar el resto de instrumentos de evaluación.
Preguntas y problemas complementarios	25%	
Evaluación continuada	15%	La falta de asistencia a 3 o más seminarios será penalizada.
		El aprobado requerirá una nota total (final) de 5/10.

**CRITERIOS DE CALIFICACIÓN**

- **Convocatoria ordinaria:** 16 de Diciembre de 2019
  - Dentro de la evaluación global de la asignatura.
  - Se realizará un examen tipo test de 40 preguntas de opción múltiple, complementado con preguntas cortas, problemas o casos clínicos. Supondrá un 85% de la nota final.
  - Se valorará como evaluación continuada, la participación activa en los seminarios, trabajos personales y en grupo. Modulará la nota con un máximo de 1.5 puntos sobre la nota final. La no asistencia a seminarios y PA supondrá penalización, con un máximo de 1,5 puntos de la nota final.
  - Para realizar la media con los temas y problemas complementarios y la evaluación continuada, es necesario superar una nota mínima de corte del examen objetivo tipo test.
- **Convocatoria extraordinaria:** 28/01/2020
  - Sigue la misma sistemática de la evaluación ordinaria.

**8. Consideraciones finales**

