

**Adenda Guía docente de la asignatura (2º Cuatrimestre 2019-2020)**

Asignatura	GENETICA CLINICA		
Materia	Genética		
Módulo	Específico		
Titulación	Máster en Investigación Biomédicas		
Plan		Código	
Periodo de impartición	2º semestre 26 marzo – 2 abril	Tipo/Carácter	Optativa
Créditos ECTS	3		
Lengua en que se imparte	castellano		
Profesor/es responsable/s	Juan José Tellería Orriols. Profesor coordinador juanjose.telleria@uva.es Mercedes Durán Domínguez merche@ibgm.uva.es María del Mar Infante minfante@ibgm.uva.es Elena Bueno Martínez elena.bueno@uva.es		
Departamento	Instituto de Biología y Genética Molecular		

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 cursado el Módulo Común del Máster

2. Competencias**2.1 Generales**

Establecer el diagnóstico, pronóstico y tratamiento aplicando los principios basados en la mejor información posible.

Ser capaz de formular hipótesis, recolectar y valorar de forma crítica la información para la resolución de problemas, siguiendo el método científico.



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.

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

Reconocer el rol de la complejidad, la incerteza y la probabilidad en la toma de decisiones de la práctica médica

Indicar las técnicas y procedimientos básicos de diagnóstico y analizar 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

Genómica y Proteómica aplicadas a la Medicina.

Nuevas tecnologías en Medicina Molecular.

3. Objetivos

Objetivos teóricos:

- Conocer las pruebas analíticas bioquímicas habituales y sus fundamentos.
- 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 mecanismos epigenéticos de la enfermedad
- Conocer las bases genéticas de la predisposición al cáncer. Oncogenes, genes supresores de tumores y genes reparadores del DNA

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.
- 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. Bloques temáticos

Bloque 1: Genética Clínica

Carga de trabajo en créditos ECTS: 3.15

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

El genoma humano. Variabilidad genética

El genoma humano. Estructura y composición.

Concepto de mutación y tipos de mutaciones

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.

el diagnóstico molecular

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

Diagnóstico indirecto

Citogenética clínica

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 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

Enfermedades por mutaciones dinámicas

Concepto y tipos de mutaciones dinámicas.

El síndrome X frágil

Distrofia miotónica (síndrome de Steinert)

Enfermedad de Huntington

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

Epigenética y enfermedad

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

Epigenética y enfermedad



Enfermedades poligénicas y susceptibilidad genética

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

Algunos modelos de enfermedades complejas

Farmacogenética

Los genes y la variabilidad en la respuesta a fármacos

Terapia personalizada

Genética e infertilidad

Causas genéticas de infertilidad.

Riesgo genético en Reproducción Asistida

Se eliminan del temario:

Consejo genético

Clasificación de los defectos congénitos

Anamnesis personal y familiar

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

Asesoramiento genético

Discusión de casos prácticos

Genética y Cáncer.

- a) **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.
- b) **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.
- c) **Consejo Genético en cáncer hereditario.** Manejo de portadores y no portadores. Fases del asesoramiento genético. Consentimiento informado. Consecuencias Psicológicas. Modelos predictivos de riesgo

d. Métodos docentes

Docencia no presencial

Se imparte docencia a través de la plataforma Moodle, en la cual se van poniendo a disposición de los alumnos todas las presentaciones correspondientes a las lecciones teóricas del temario, siguiendo un ritmo que permita la adquisición de esos conocimientos. También se elaboran vídeos con audio para explicaciones y se indican enlaces donde pueden visionar las lecciones del temario o completar y ampliar información. Algunos temas se ofrecen escritos para que el alumnado disponga de los textos completos.

Se abren foros de dudas para cada bloque temático y se atiende online a las tutorías

e. Plan de trabajo

- 40 clases teóricas.

f. Evaluación

Evaluación continua (20% nota final) basada en la participación en el foro de discusión de las clases y de las ponencias finales de los alumnos

Elaboración de la exposición y discusión de un artículo científico a propuesta de los profesores del curso (80% de la nota final).

El profesor propondrá cuestiones de discusión sobre los temas presentados por otros alumnos.

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 aportará en la plataforma del Campus Virtual

i. Recursos necesarios

Ordenador personal y acceso a redes

j. Temporalización

CARGA ECTS	PERIODO PREVISTO DE DESARROLLO
3.5	1 de marzo de 2020 a 30 de mayo de 2020

5. Métodos docentes y principios metodológicos desde el 13.03.2020

Docencia no presencial

Se imparte docencia a través de la plataforma Moodle, en la cual se van poniendo a disposición de los alumnos todas las presentaciones correspondientes a las lecciones teóricas del temario, siguiendo un ritmo que permita la adquisición de esos conocimientos. También se elaboran vídeos con audio para explicaciones y se indican enlaces donde pueden visionar las lecciones del temario o completar y ampliar información. Algunos temas se ofrecen escritos para que el alumnado disponga de los textos completos.

Se abren foros de dudas para cada bloque temático y se atiende online a las tutorías

6. Tabla de dedicación del estudiante a la asignatura desde el 13.03.2020

ACTIVIDADES PRESENCIALES	HO RA S	ACTIVIDADES NO PRESENCIALES	HO RA S
Clases teóricas	40	Estudio y trabajo personal	10
Seminarios	14	Discusión, preparación y presentación de Trabajo	8
Trabajo tutelado		Elaboración y presentación de memorias	4
Trabajo virtual	0		
Evaluación	6		
Total presencial	60	Total no presencial	22



7. Sistema y características de la evaluación

INSTRUMENTO/PROCEDIMIENTO	PESO EN LA NOTA FINAL	OBSERVACIONES
Elaboración de una presentación sobre un artículo de investigación seleccionado	0.8	
Participación en foros durante el curso. Discusión en foros del campus virtual de los trabajos presentados. Respuestas a las cuestiones planteadas en relación con los trabajos	0.2	

CRITERIOS DE CALIFICACIÓN

- **Convocatoria ordinaria:**
 - ...
- **Convocatoria extraordinaria:**
 - La participación en foros y cuestiones (0.2 de la nota) se sustituirá por cuestiones planteadas en relación con los trabajos de la convocatoria ordinaria exclusivamente.

8. Consideraciones finales