

**Proyecto/Guía docente de la asignatura Adaptada a la Nueva Normalidad**

Se debe indicar de forma fiel como va a ser desarrollada la docencia en la Nueva Normalidad. Esta guía debe ser elaborada teniendo en cuenta todos los profesores de la asignatura. Conocidos los espacios y profesorado disponible, se debe buscar la máxima presencialidad posible del estudiante siempre respetando las capacidades de los espacios asignados por el centro y justificando todas las adaptaciones que se realicen respecto a la memoria de verificación Si la docencia de alguna asignatura fuese en parte online, deben respetarse los horarios tanto de clase como de tutorías).

<b>Asignatura</b>	GENETICA CLINICA		
<b>Materia</b>	Genética		
<b>Módulo</b>	Específico		
<b>Titulación</b>	Máster en Investigación Biomédicas		
<b>Plan</b>		<b>Código</b>	
<b>Periodo de impartición</b>	2º semestre	<b>Tipo/Carácter</b>	Optativa
<b>Nivel/Ciclo</b>	Máster	<b>Curso</b>	2020-21
<b>Créditos ECTS</b>	3		
<b>Lengua en que se imparte</b>	Español		
<b>Profesor/es responsable/s</b>	Juan José Tellería Orriols. Profesor coordinador <a href="mailto:juanjose.telleria@uva.es">juanjose.telleria@uva.es</a> Mercedes Durán Domínguez <a href="mailto:merche@ibgm.uva.es">merche@ibgm.uva.es</a> María del Mar Infante <a href="mailto:minfante@ibgm.uva.es">minfante@ibgm.uva.es</a> Elena Bueno Martínez <a href="mailto:buenome@usal.es">buenome@usal.es</a>		
<b>Datos de contacto (E-mail, teléfono...)</b>			
<b>Departamento</b>	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 diagnosis 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. Genotipado 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.

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. Contenidos y/o bloques temáticos

#### 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 CLASES TEÓRICAS

### Bloque 1: Genética Clínica

Carga de trabajo en créditos ECTS:

#### **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**

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

**Bloque 2: Genética y Cáncer**

Carga de trabajo en créditos ECTS:

**Tema15: 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.**

**Tema16: 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.**

**Tema 17: Consejo Genético en cáncer hereditario. Manejo de portadores y no portadores. Fases del asesoramiento genético. Consentimiento informado. Consecuencias Psicológicas. Modelos predictivos de riesgo**

**Bloque 3: Seminarios**

Carga de trabajo en créditos ECTS:

**1- Cálculo de riesgo** Análisis del árbol genealógico  
Penetrancia

Teorema de Bayes. Probabilidad condicionada

**2- Casos clínicos**

Discusión de casos clínicos. Abordaje diagnóstico. Selección de estrategias analíticas

**d. Métodos docentes**

Clases Teóricas  
Seminarios o Prácticas de Aula  
Tutorías (presenciales y no presenciales)

**e. Plan de trabajo**

- 24 horas de clases teóricas.  
- 6 horas de seminarios



## f. Evaluación

Evaluación continua (20% nota final) basada en la participación en clase, participación en los seminarios y trabajos en casa.

Examen final (80% de la nota final) Presentación de un trabajo de revisión sobre un tema acordado con los profesores del curso

## g Material docente

### g.1 Bibliografía básica

- Harrison. Principios de Medicina Interna, 20e. J. Larry Jameson, Anthony S. Fauci, Dennis L. Kasper, Stephen L. Hauser, Dan L. Longo, Joseph Loscalzo. ISBN Volúmenes 1 y 2: 978-1-4562-6486-4. ISBN: 978-1-45626310-2 (de la versión digital). McGraw-Hill

- Genética en Medicina. Thompson & Thompson. Elsevier 2016

- Emery. Elementos de genética médica. 15ª Ed. Turnpenny, Turnpenny & Ellard. Elsevier

### g.2 Bibliografía complementaria

### g.3 Otros recursos telemáticos (píldoras de conocimiento, blogs, videos, revistas digitales, cursos masivos (MOOC), ...)

## h. Recursos necesarios

## i. Temporalización

CARGA ECTS	PERIODO PREVISTO DE DESARROLLO
	21 febrero 2022 – 11 marzo 2023

*Añada tantas páginas como bloques temáticos considere realizar.*

## 5.

- Clases magistrales
- Seminarios de discusión de casos clínicos



6.

ACTIVIDADES PRESENCIALES o PRESENCIALES A DISTANCIA <sup>(1)</sup>	HORAS	ACTIVIDADES NO PRESENCIALES	HORAS
Clases teóricas	24	Estudio y trabajo personal	10
Seminarios	6	Discusión, preparación y presentación de Trabajo	10
Evaluación	6	Elaboración y presentación de memorias	4
		Trabajos sobre casos clínicos	10
Total presencial	<b>42</b>	Total no presencial	<b>34</b>
TOTAL presencial + no presencial			<b>76</b>

(1) Actividad presencial a distancia es cuando un grupo sigue una videoconferencia de forma síncrona a la clase impartida por el profesor para otro grupo presente en el aula.