

P2201218 - Genética Clínica (Especialidad en Genética Humana) - Curso 2018/2019

Créditos ECTS

Créditos ECTS: 3.00

Total: 3.0

Horas ECTS Criterios/Memorias

Clase Expositiva: 9.00

Clase Interactiva Laboratorio: 6.00

Clase Interactiva Seminario: 6.00

Horas de Tutorías: 3.00

Trabajo del Alumno ECTS: 51.00

Total: 75.0

OBJETIVOS DE LA ASIGNATURA

Conocer las bases genéticas de la enfermedad

Conocer los fundamentos del análisis citogenético e interpretación de las alteraciones estructurales del genoma, especialmente en el diagnóstico prenatal

Conocer las metodologías de diagnóstico genético, su interpretación e información en el contexto clínico

Conocer los fundamentos de la farmacogenómica

Comprensión de los elementos del informe genético y fundamentos del asesoramiento

CONTENIDOS

1. Diagnóstico Molecular de enfermedades
2. Citogenética y alteraciones estructurales del genoma.
3. Farmacogenética y farmacogenómica
4. Informe Genético.
5. Consulta y asesoramiento genético.

TEMAS

TEMA 1. Diagnóstico Molecular de enfermedades. Utilidad del estudio molecular: diagnóstico y seguimiento. Diagnóstico familiar, prenatal, presintomático. Monitorización de enfermedades.

TEMA 2. Citogenética y alteraciones estructurales del genoma. Mecanismos de producción. Incidencia, y descripción clínica y citogenética de las más frecuentes.

TEMA 3. Farmacogenética y farmacogenómica. Definición y antecedentes. Farmacocinética y farmacodinamia.

Genes fase I y II, receptores, transportadores. Dianas terapéuticas. Farmacoepigenética. Farmacogenes y efectos adversos.

Tema 4. Informe Genético. Requerimientos mínimos de un informe. Variantes de significado incierto.

Tema 5. Consulta y asesoramiento genético. Fases consulta. Consentimiento informado. Consejo genético en cáncer. Establecimiento de riesgos.

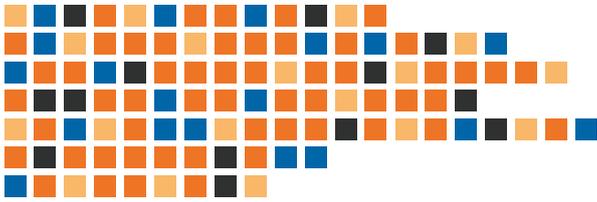
BIBLIOGRAFÍA BÁSICA Y COMPLEMENTARIA

Bibliografía básica:

Jorde L.B., Carey J.C., Bamshad M.J. 2016. Genética médica (5ª Ed). Elsevier. ISBN: 978-84-9113-058-1

Turnpenney P.D., Ellard S. 2017. Emery's Elements of Medical Genetics (15th Ed). Elsevier. ISBN: 978-0702066856

Alfonso Delgado Rubio, Enrique Galán Gómez, Encarna Guillén Navarro, Pablo D. Lapunzina Badía, Víctor B. Pen-



chaszadeh, Carlos María Romeo Casabona, Aitziber Emaldi Ciri6n. 2012. Asesoramiento Gen6tico en la pr6ctica m6dica. Ed Panamericana. ISBN:978-8498353846

Ricki Lewis.2016. Human Genetics: The Basics (2ªed).Garland Science. ISBN: 978-1138668010

Bibliografía complementaria:

Otros recursos para consulta:

- http://www.nature.com/gim/statements_and_guidelines_by_date.html
- <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gtr/>
- <https://www.omim.org/>
- <https://decipher.sanger.ac.uk/>
- <http://www.rarechromo.org/html/DisorderGuides.asp>

COMPETENCIAS

Competencias B6asicas:

CB6 - Poseer y comprender conocimientos que aporten una base u oportunidad de ser originales en el desarrollo y/o aplicaci6n de ideas, a menudo en un contexto de investigaci6n

CB8 - Que los estudiantes sean capaces de integrar conocimientos y enfrentarse a la complejidad de formular juicios a partir de una informaci6n que, siendo incompleta o limitada, incluya reflexiones sobre las responsabilidades sociales y 6ticas vinculadas a la aplicaci6n de sus conocimientos y juicios

CB10 - Que los estudiantes posean las habilidades de aprendizaje que les permitan continuar estudiando de un modo que habr6 de ser en gran medida auto dirigido o aut6nomo.

Competencias Generales:

CG01 - Capacidad de organizaci6n y planificaci6n del estudio y la experimentaci6n en las 6reas de conocimientos implicadas

CG02 - Integrar conocimientos y enfrentarse a la toma de decisiones a partir de informaci6n cient6fica y t6cnica.

CG03 - Transmitir los resultados del estudio y la investigaci6n a p6blicos especializados, acad6micos y generalistas.

Competencias Espec6ficas:

CE01 - Comprender la relaci6n entre la Gen6mica y la Gen6tica y la salud humana, animal y vegetal, necesaria para el desarrollo de las diversas funciones de un profesional orientado al avance de la salud.

CE03 - Desarrollar las destrezas y habilidades en an6lisis gen6mico y gen6tico, y en consejo gen6tico.

CE06 - Saber manejar las fuentes de informaci6n relacionadas con la Gen6mica (y otras 6micas), la Gen6tica, sus tecnolog6as y los aspectos de seguridad relativos a las mismas, incluyendo la producci6n animal y vegetal.

Competencias Transversales:

CT05 - Capacidad de reflexi6n desde distintas perspectivas del conocimiento.

CT07- Capacidad para elaborar, exponer y discutir un texto cient6fico-t6cnico organizado y comprensible.

CT08 - Habilidad para el manejo de Tecnolog6as de la Informaci6n y la Comunicaci6n (TIC).

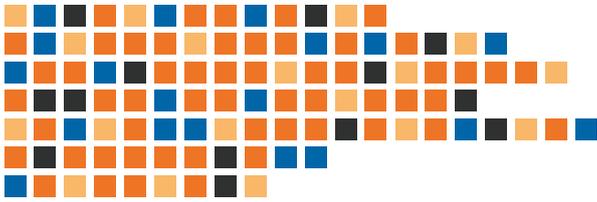
METODOLOGÍA DE LA ENSEÑANZA

MODALIDAD PRESENCIAL Y SEMIPRESENCIAL

Lecciones –explicaci6n (presencialmente y/o a trav6s de contenidos en el aula virtual).

Lectura de an6lisis de textos proporcionados por el/la profesor/a , presencialmente y/o en aula virtual.

Talleres/ Seminarios presenciales o en aula virtual.



Aprendizaje colaborativo (trabajos grupales y/o participación en foros de debate presencial o virtual).
Actividades mediante TIC (equipos informáticos).
Desarrollo de trabajos académicos y defensa presencial.
Tutorías personalizadas presenciales y online.
Trabajo autónomo del alumnado no presencial.

SISTEMA DE EVALUACIÓN

El sistema de evaluación será el mismo para ambas modalidades: presencial y semipresencial.

- Prueba escrita: Se evaluará mediante una prueba escrita la adquisición de los principales conceptos teóricos por parte del alumnado (50% de la calificación en la materia)
- Prueba práctica: Mediante un examen de se evaluará los conocimientos adquiridos con la docencia práctica (20% de la calificación final en la materia)
- Evaluación continua: Se evaluará de manera continua tanto la actitud del alumnado en las clases teóricas y prácticas como la calidad y claridad de exposición de los trabajos presentados (30% de la calificación de la materia)

RECOMENDACIONES PARA EL ESTUDIO DE LA ASIGNATURA

OBSERVACIONES