

**Proyecto/Guía docente de la asignatura**

Asignatura	GENETICA CLINICA Y MEDICINA MOLECULAR Y REGENERATIVA		
Materia	Formación Clínica Humana		
Módulo	III- FORMACIÓN MEDICO-QUIRÚRGICA		
Titulación	Grado de Medicina		
Plan	2010	Código	46307
Periodo de impartición	1er CUATRIMESTRE	Tipo/Carácter	OBLIGATORIO
Nivel/Ciclo	GRADO	Curso	5º
Créditos ECTS	4,5		
Lengua en que se imparte	CASTELLANO		
Profesor/es responsable/s	José Antonio Garrote Adrados (Profesor Titular de Inmunología) Coordinador Juan José Tellería Orriols (Profesor Titular de Genética) Coordinador Miguel Angel de la Fuente (Profesor Titular de Genética) Mercedes Durán Domínguez (Profesora Ayudante Doctor de Bioquímica)		
Datos de contacto (E-mail, teléfono...)	jagarrote@saludcastillayleon.es juanjose.telleria@uva.es miguelafuente@gmail.com merche@ibgm.uva.es		
Departamento	-Biología Celular, Genética, Histología y Farmacología. -Pediatría, Inmunología, Obst-Ginec., Nutrición-Bromatol., Psiquiatría e Historia de la Ciencia. -Bioquímica y Biología Molecular y Fisiología.		
Fecha de revisión por el Comité de Título	06/07/2023		



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 Específicas

- 1- Establecer el diagnóstico, pronóstico y tratamiento aplicando los principios basados en la mejor información posible.
- 2- 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.
- 3- Conocer, valorar críticamente y saber utilizar las fuentes de información clínica y biomédica para obtener, organizar, interpretar y comunicar la información científica y sanitaria.
- 4- Ser capaz de formular hipótesis, recolectar y valorar de forma crítica la información para la resolución de problemas, siguiendo el método científico.
- 5- 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.
- 6- 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
- 7- Reconocer el rol de la complejidad, la incerteza y la probabilidad en la toma de decisiones de la práctica médica.
- 8- Indicar las técnicas y procedimientos básicos de diagnosis y analizar e interpretar los resultados para precisar mejor la naturaleza de los problemas

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

Saber:

1. Conocer el funcionamiento y la dinámica de un laboratorio clínico y sus funciones.
2. Conocer las pruebas analíticas bioquímicas habituales y sus fundamentos.
3. Conocer los fundamentos de las técnicas de diagnóstico basadas en perfiles de marcadores proteómicos y metabolómicos múltiples.
4. Conocer las bases moleculares y citogenéticas de las enfermedades genéticas.
5. Conocer los patrones de herencia, así como los factores que pueden modificarlos.
6. Conocer los principios de la predisposición genética y la poligenia
7. Conocer las técnicas moleculares directas e indirectas de diagnóstico de las enfermedades genéticas.
8. Conocer las técnicas citogenéticas, así como los nuevos abordajes de citogenética molecular.
9. Conocer las nuevas tecnologías de la Genómica aplicadas a la Medicina. Genotipaje de SNPs y secuenciación
10. del genoma completo. Interpretación clínica y nuevas estrategias de Medicina preventiva personalizada basadas en estas técnicas.
11. Saber aplicar los principios de la farmacogenética a la práctica clínica
12. Conocer los principios de la dimorfología
13. Conocer los mecanismos epigenéticos de la enfermedad
14. Conocer las bases genéticas de la predisposición al cáncer. Oncogenes, genes supresores de tumores y genes reparadores del DNA
15. Conocer las estrategias del consejo genético en general, consejo genético reproductivo y consejo genético
16. , en cáncer.
17. Definir las características de las células madre embrionarias, adultas e inducidas (IPS).
18. Definir los conceptos de toti, multi y pluripotencia.
19. Definir los conceptos de diferenciación, transdiferenciación, clonación y transgénesis.
20. Conocer los métodos terapéuticos que implican trasplante celular y modificación genética en desarrollo en el momento actual.
21. Conocer los modelos animales utilizados como donante y receptor en los modelos de estudio de estas terapias.
22. Conocer las condiciones de Calidad Farmacéutica, Bioseguridad y Legislación en las terapias celulares y génicas.
23. 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.
24. Mostrar las distintas fases del proceso analítico y la labor, funciones y responsabilidades del facultativo de Laboratorio.

Saber hacer:

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



9. Ser capaz de resolver de forma tutelada casos prácticos de diagnóstico prenatal.
10. Ser capaz de resolver de forma tutelada casos prácticos de consejo genético.





Bloque 1: "Genética Clínica"

Carga de trabajo en créditos ECTS: 3.3

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. DEL DIAGNÓSTICO A LAS TERAPIAS NO- GÉNICAS

TEMA 9: ENFERMEDADES POR MUTACIONES DINÁMICAS

TEMA 10: RNA Y ENFERMEDAD

TEMA 11: EPIGENÉTICA



TEMA 12: ENFERMEDADES POLIGÉNICAS. SUSCEPTIBILIDAD GENÉTICA

TEMA 13: ENFERMEDADES MITOCONDRIALES

TEMA 14: GENÉTICA E INFERTILIDAD

TEMAS 15: DIAGNÓSTICO PRENATAL Y PREIMPLANTANTORIO.

TEMAS 16: EL CONSEJO GENÉTICO

TEMA 17: FARMACOGENÉTICA Y FARMACOGENÓMICA1

TEMA 18: FARMACOGENÉTICA Y FARMACOGENÓMICA2

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. Plan de trabajo

Descrito en el cronograma de la asignatura en Campus virtual UVA.

- 23 clases teóricas.
- 13 seminarios
- Tutorías: (Preferentemente serán no presenciales utilizando las plataformas del Campus Virtual previo acuerdo con el profesor).

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: Despacho Departamento Biología Celular e Histología 1ª planta Facultad de Medicina.

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

e. Evaluación

Dentro de la evaluación global de la asignatura. Se potenciará la evaluación continua en forma de tareas, talleres y participación en las diversas actividades.

Se realizará un examen tipo test de 40 preguntas de opción múltiple, complementado con preguntas cortas, problemas o casos clínicos. El examen será presencial, salvo contingencia de suspensión de todas las actividades docentes presenciales. En tal caso se realizaría un cuestionario de respuesta múltiple de forma síncrona mediante los recursos del campus virtual y de forma asíncrona una tarea o taller de casos clínicos o problemas. La materia incluida en el examen y los casos clínicos y problemas será la correspondiente al temario teórico y de los seminarios.

f. Material docente

Accesible en el Campus Virtual UVa de la asignatura.

g. Bibliografía básica

-Farreras Rozman. Medicina Interna. 19 edition. Ciril Rozman Borstnar & Francesc Cardellach. 05/2020 (Ed. Elsevier). ISBN 9788491135456.

-Emery. Elementos de genética médica. 15 edition. Peter D Turnpenny & Sian Ellard. 01/2018. (Ed. Elsevier). ISBN 9788491132066.

- Read, A. / Donnai, D. Nueva Genetica Clinica. 2008. Editorial Omega, ISBN 10: 8428214689 / ISBN 13: 9788428214681

Lista de lectura; Biblioteca UVa:

<https://buc->

[uvva.alma.exlibrisgroup.com/leganto/public/34BUC_UVA/lists/5049452510005774?auth=SAML](https://buc-uvva.alma.exlibrisgroup.com/leganto/public/34BUC_UVA/lists/5049452510005774?auth=SAML)

h. Recursos necesarios

Pizarra. Aulas con apoyo audiovisual y conexión a internet. Recursos del Campus Virtual (Moodle). Ordenador personal con acceso a internet.

i.

CARGA ECTS	PERIODO PREVISTO DE DESARROLLO
3.3	Intensivo del 4 de septiembre a 22 de septiembre: Temas 1 a 14
	Temas 15 a 23: 25 de Septiembre a 13 de Noviembre
	Seminarios de 27 de Septiembre a 13 de Diciembre

Tempora

4. Contenidos y/o bloques temáticos

Bloque 2: "Terapia Génica y Medicina Regenerativa"

Carga de trabajo en créditos ECTS: 0,4

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. Plan de trabajo

Descrito en el cronograma de la asignatura en Campus virtual UVa.

- 4 clases teóricas.
- 1 seminario
- Tutorías: (Preferentemente serán no presenciales utilizando las plataformas del Campus Virtual previo acuerdo con el profesor).

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.

e. Evaluación

Dentro de la evaluación global de la asignatura. Se potenciará la evaluación continua en forma de tareas, talleres y participación en las diversas actividades.

Se realizará un examen tipo test de 40 preguntas de opción múltiple, complementado con preguntas cortas, problemas o casos clínicos. El examen será presencial, salvo contingencia de suspensión de todas las actividades docentes presenciales. En tal caso se realizaría un cuestionario de respuesta múltiple de forma síncrona mediante los recursos del campus virtual y de forma asíncrona una tarea o taller de casos clínicos o problemas. La materia incluida en el examen y los casos clínicos y problemas será la correspondiente al temario teórico y de los seminarios.

f. Material docente

Accesible en el Campus Virtual UVa de la asignatura.

g. Bibliografía básica

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

h. Recursos necesarios

Pizarra. Aulas con apoyo audiovisual y conexión a internet. Recursos del Campus Virtual (Moodle). Ordenador personal con acceso a internet.

**i. Temporalización**

CARGA ECTS	PERIODO PREVISTO DE DESARROLLO
0,4	Temas 24 y 25: 7 de Noviembre al 16 de Diciembre
	Seminarios de 27 de Septiembre a 13 de Diciembre

4. Contenidos y/o bloques temáticos**Bloque 3: “Bioquímica Clínica: Conceptos Generales de Laboratorio Clínico”**

Carga de trabajo en créditos ECTS: 0,8

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. Plan de trabajo

Descrito en el cronograma de la asignatura en Campus virtual UVa.

- 5 clases teóricas.
- 1 seminario
- Tutorías: (Preferentemente serán no presenciales utilizando las plataformas del Campus Virtual previo acuerdo con el profesor).

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.

e. Evaluación

Dentro de la evaluación global de la asignatura. Se potenciará la evaluación continua en forma de tareas, talleres y participación en las diversas actividades.

Se realizará un examen tipo test de 40 preguntas de opción múltiple, complementado con preguntas cortas, problemas o casos clínicos. El examen será presencial, salvo contingencia de suspensión de todas las actividades docentes presenciales. En tal caso se realizaría un cuestionario de respuesta múltiple de forma síncrona mediante los recursos del campus virtual y de forma asíncrona una tarea o taller de casos clínicos o problemas. La materia incluida en el examen y los casos clínicos y problemas será la correspondiente al temario teórico y de los seminarios.

f. Material docente

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

g. Bibliografía básica

Henry. Laboratorio. John Bernard Henry, Ed. 20. 2007. Ediciones Marbán. Barcelona. ISBN: ISBN-13: 9788471015495

h. Recursos necesarios

Pizarra. Aulas con apoyo audiovisual y conexión a internet. Recursos del Campus Virtual (Moodle). Ordenador personal con acceso a internet.

i. Temporalización

CARGA ECTS	PERIODO PREVISTO DE DESARROLLO
0.8	Temas 26 a 30: del 20 de Noviembre al 13 de Diciembre
	Seminarios de 27 de Septiembre a 13 de Diciembre

5. Métodos docentes y principios metodológicos

5.1 Recursos de aprendizaje

-Clases Teóricas: se seguirá el método tradicional de clase magistral, (directa o telemática de forma síncrona mediante video-conferencia o web-seminar. También se utilizarán clases grabadas o presentaciones locutadas en forma de píldoras de conocimiento, y junto a material complementario realizar sesiones de aprendizaje inverso (flipped learning), bien presencialmente o telemáticamente de forma síncrona.

-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.

Se considerará un modelo bimodal, con predominancia de la no presencialidad, y recursos de aprendizaje inverso (flipped learning).

5.2 Apoyo tutorial

Se programan tutorías presenciales individuales o en grupos para ayudar en la comprensión y análisis de las materias.

Preferentemente serán no presenciales utilizando las plataformas del Campus Virtual previo acuerdo con el profesor.



Ver condiciones específicas en cada uno de los bloques temáticos

6. Tabla de dedicación del estudiantado a la asignatura

ACTIVIDADES PRESENCIALES o PRESENCIALES A DISTANCIA ⁽¹⁾	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
		Preparación de exámenes	10
Exámen y revisión	3	Tutorías	5
Total presencial	45	Total no presencial	65
TOTAL presencial + no presencial			110

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

7. Sistema y características de la evaluación

INSTRUMENTO/PROCEDIMIENTO	PESO EN LA NOTA FINAL	OBSERVACIONES
Prueba objetiva (test de respuesta múltiple)	50%	Selectiva: requiere un mínimo de 4/10 para contabilizar el resto de instrumentos de evaluación.
Preguntas y problemas complementarios	30%	
Evaluación continuada	20%	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: 21/12/2023
- Convocatoria extraordinaria(*): 01/02/2024

(*) Se entiende por convocatoria extraordinaria la segunda convocatoria.



Art 35.4 del ROA 35.4. La participación en la convocatoria extraordinaria no quedará sujeta a la asistencia a clase ni a la presencia en pruebas anteriores, salvo en los casos de prácticas externas, laboratorios u otras actividades cuya evaluación no fuera posible sin la previa realización de las mencionadas pruebas.
<https://secretariageneral.uva.es/wp-content/uploads/VII.2.-Reglamento-de-Ordenacion-Academica.pdf>

