



## Proyecto/Guía docente de la asignatura

Se debe indicar de forma fiel cómo va a ser desarrollada la docencia. Esta guía debe ser elaborada teniendo en cuenta a todos los profesores de la asignatura. Conocidos los espacios y profesorado disponible. Los detalles de la asignatura serán informados por el Campus Virtual.

Se recuerda la importancia que tienen los comités de título en su labor de verificar la coherencia de las guías docentes de acuerdo con lo recogido en la memoria de verificación del título y/o en sus planes de mejora. Por ello, **tanto la guía, como cualquier modificación** que sufra en aspectos "regulados" (competencias, metodologías, criterios de evaluación y planificación, etc..) deberá estar **informada favorablemente por el comité** de título **ANTES** de ser colgada en la aplicación web de la UVa. Se ha añadido una fila en la primera tabla para indicar la fecha en la que el comité revisó la guía.

<b>Asignatura</b>	GENETICA CLINICA. TERAPIA GÉNICA		
<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>	Obligatoria
<b>Nivel/Ciclo</b>	Máster	<b>Curso</b>	2022-23
<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> Miguel Ángel de la Fuente <a href="mailto:miguelangel.fuente.garcia@uva.es">miguelangel.fuente.garcia@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>Departamentos</b>	- Biología Celular, Genética, Histología y Farmacología - Bioquímica y Fisiología		
<b>Fecha de revisión por el Comité de Título</b>	25 de julio de 2022		



## 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

##### 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 con el 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

###### 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.
- Caracterización de mutaciones (recogida de datos con Ensembl. Uso de SIFT, Polyphen y otros simuladores "in silico". Uso de Decipher en la caracterización de CNVs.

###### Tema 4: Enfermedades monogénicas

- Las Enfermedades Raras: concepto, características, abordaje diagnóstico fenotípico y genotípico.
- Proyecto IMPaCT y enfermedades raras
- Uso de OMIM, Orphanet y otras bases de datos.
- Orientación diagnóstica: Códigos HPO, Uso de Face2Gene y Phenomizer

###### Tema 5: Algunos modelos de enfermedades monogénicas. Del diagnóstico a las terapias no-génicas

- Fibrosis quística. Relación genotipo – fenotipo y tratamiento corrector
- Atrofia muscular espinal
- Distrofia muscular de Duchenne/Becker

###### Tema 6: Aminoacidopatías.

- Clasificación, tratamiento.
- Cribado preconcepcional y neonatal.



**Tema 7: 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 y farmacogenómica**

- Los genes y la variabilidad en la respuesta a fármacos
- Terapia personalizada.
- Bases de datos farmacogenómicas

**Tema 12. Terapia génica.**

- Estrategias de modificación genética. Ventajas e inconvenientes.
- Modificación de la línea germinal y cuestiones éticas.
- Aplicaciones y ensayos clínicos

**Bloque 2: Genética y Cáncer**

---

**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

---

- 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
3	21 febrero 2022 – 11 marzo 2022

**5. Métodos docentes y principios metodológicos**

- Clases magistrales
- Seminarios de discusión de casos clínicos

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

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.

## 7. Sistema y características de la evaluación

INSTRUMENTO/PROCEDIMIENTO	PESO EN LA NOTA FINAL	OBSERVACIONES
Evaluación continua	20%	
Presentación del trabajo de revisión	80%	

### CRITERIOS DE CALIFICACIÓN

- Convocatoria ordinaria:
  - ...
- Convocatoria extraordinaria<sup>(\*)</sup>: Los mismos que en la ordinaria
  - ...

(\*) 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>

## 8. Consideraciones finales