

## **Grado en Medicina**

### **26786 - Genética médica**

**Guía docente para el curso 2015 - 2016**

**Curso: , Semestre: , Créditos: 5.0**

---

## **Información básica**

---

### **Profesores**

- **Eva María Barrio Ollero** [evbarrio@unizar.es](mailto:evbarrio@unizar.es)
- **María Blanca Conde Guerri** [bconde@unizar.es](mailto:bconde@unizar.es)
- **Ester López Gallardo** [esterlop@unizar.es](mailto:esterlop@unizar.es)

### **Recomendaciones para cursar esta asignatura**

#### **Profesorado**

Blanca Conde Guerri

[bconde@unizar.es](mailto:bconde@unizar.es)

Recomendaciones para cursar esta asignatura

Para facilitar el estudio de los contenidos correspondiente a **Genética Médica** los alumnos deben haber adquirido los conocimientos propios de las materias precedentes del Módulo I (Morfología, Estructura y Función del Cuerpo Humano), Módulo II (Procedimientos Diagnósticos y Terapéuticos) y Módulo III (Formación Clínica Humana)

### **Actividades y fechas clave de la asignatura**

El calendario detallado, incluyendo los días y horas de impartición de las clases magistrales, clases prácticas y seminarios, así como las fechas y hora de realización de la evaluación de la asignatura, se podrán consultar en ADD de la Universidad de Zaragoza una vez que se haya aprobado el Calendario académico oficial para el curso 2015-16

Clases teóricas y prácticas: Desde la segunda semana hasta la catorceava semana del curso. Periodo comprendido entre el 29 de septiembre y el 22 de diciembre de 2015

Programación de las clases: Dos horas teóricas por semana y dos horas prácticas por semana

---

## **Inicio**

---

# Resultados de aprendizaje que definen la asignatura

**El estudiante, para superar esta asignatura, deberá demostrar los siguientes resultados...**

**1:**

1.- Saber la etiología, patogénesis y procedimientos diagnósticos de las principales enfermedades genéticas.

2.- Ser capaz de detectar el componente genético de una enfermedad, con especial atención al riesgo genético de las enfermedades de herencia compleja..

3.- Ser capaz de calcular el riesgo de transmisión de una enfermedad, identificar individuos a riesgo y realizar diagnósticos presintomáticos.

4.- Ser capaz de establecer un plan de actuación diagnóstico /pronóstico según necesidades del paciente y de su entorno familiar.

5.- Saber valorar la información que aportan las técnicas diagnósticas genéticas.

6.- Saber utilizar las bases de datos del Genoma Humano (GDB).y las herramientas de cálculo genético

## Introducción

### Breve presentación de la asignatura

La materia **Genética Médica** es de carácter optativo y se imparte en el noveno semestre del Grado. Tiene una carga docente de 5 ECTS.

La Genética en el ámbito de la Medicina ha evolucionado desde la observación fenotípica hasta el diagnóstico genotípico; desde la caracterización sindrómica a la patología molecular y etiología genética.

Por ello la Genética Médica es una necesidad actual en el desarrollo del conocimiento, diagnóstico, tratamiento y prevención de las enfermedades humanas y el aprendizaje de esta materia es prioritario en la buena práctica de los profesionales médicos

Reconocer y diagnosticar las patologías de etiología genética. Conocer e identificar los factores de predisposición genética implicados en la patología humana. Saber valorar las modificaciones de los parámetros genéticos a nivel molecular y celular e interpretar su repercusión clínica. Atender adecuadamente al paciente y/o demandante de consulta genética.

---

## Contexto y competencias

---

### Sentido, contexto, relevancia y objetivos generales de la asignatura

**La asignatura y sus resultados previstos responden a los siguientes planteamientos y objetivos:**

1.- Reconocer y diagnosticar las patologías de etiología genética.

2.- Conocer e identificar los factores de predisposición genética implicados en la patología humana.

3.- Valorar las modificaciones de los parámetros genéticos a nivel molecular y celular e interpretar su repercusión clínica.

4.- Conocer las técnicas de diagnóstico genético y saber valorar los datos aportados por las mismas

5.- Atender adecuadamente al paciente y/o demandante de consulta genética.

### Contexto y sentido de la asignatura en la titulación

La Genética Médica en el ámbito de la Medicina es una necesidad actual en el desarrollo del conocimiento, diagnóstico,

tratamiento y prevención de las enfermedades humanas y el aprendizaje de esta materia es prioritario en la buena práctica de los profesionales médicos que deben estar capacitados para:

Reconocer y solicitar el diagnóstico de las patologías de etiología genética mediante la realización de las pruebas y estudios pertinentes.

Conocer e identificar los factores de predisposición genética implicados en la patología humana.

Atender adecuadamente al paciente y/o demandante de consulta genética

### **Al superar la asignatura, el estudiante será más competente para...**

**1:**

Atender adecuadamente al paciente y/o demandante de consulta genética

Contribuir a la prevención de las enfermedades genéticas

Colaborar en la educación sanitaria de la población en lo relativo al diagnóstico precoz de las enfermedades de etiología genética y a la importancia de participar en los programas de detección precoz y estudio de portadores

### **Importancia de los resultados de aprendizaje que se obtienen en la asignatura:**

Los resultados del aprendizaje son:

Relevantes en el ejercicio profesional cotidiano de los futuros profesionales de la salud para realizar el diagnóstico de enfermedades de etiología genética y atender las demandas terapéuticas del paciente o bien el acceso a la adecuada información y asesoramiento genético de consultante

Esenciales como base científica de aquellas investigaciones orientadas al conocimiento de la etiología de las enfermedades humanas y consecuentemente al diseño de terapias eficaces basadas en la fisiopatología de las mismas

---

## **Evaluación**

---

### **Actividades de evaluación**

**El estudiante deberá demostrar que ha alcanzado los resultados de aprendizaje previstos mediante las siguientes actividades de evaluación**

**1:**

CONTENIDOS TEÓRICOS.

La calificación de los contenidos teóricos de cada alumno se hará mediante evaluación continua o examen final.

Evaluación continua

Es potestativa por parte del alumno y consistirá en la realización de dos pruebas escritas con preguntas de elección múltiple en las que se justificará mediante un breve texto la respuesta correcta elegida y/o preguntas cortas de desarrollo. Valorándose la capacidad de comprensión y correlación de conceptos, la claridad de expresión y esquematización.

Para superar la materia teórica se exige una puntuación mínima de 5 puntos sobre 10. Puntuación promedio de ambas pruebas.

Examen final o prueba global

Los alumnos que no realicen la evaluación continuada o bien no superen lo anteriormente expuesto deberán realizar un examen global escrito de toda la materia que comprenderá los contenidos teóricos

Dicho examen consistirá en una prueba escrita con preguntas de elección múltiple en las que se justificará mediante un breve texto la respuesta correcta elegida y preguntas cortas de desarrollo. Se valorará la capacidad de comprensión y correlación de conceptos, la claridad de expresión y esquematización.

Para superar esta prueba se exige una puntuación mínima de 5 puntos sobre 10

Se realizará en el periodo de exámenes de las convocatorias oficiales

#### CONTENIDOS PRACTICOS

La evaluación positiva de los contenidos de Prácticas es obligatoria para aprobar la asignatura.

Los Seminarios clínicos y Talleres de laboratorio se aprueban mediante la asistencia y participación eficaz en los mismos. Los alumnos que tengan dos o más faltas deberán realizar un examen.

#### TRABAJOS TUTELADOS

Se aprueban mediante la exposición de los mismos y su presentación para ser incorporados en el ADD de la asignatura

---

#### PORCENTAJES SOBRE LA CALIFICACIÓN FINAL

Examen escrito (contenidos de Teoría): 65%

Prácticas (Seminarios, Talleres): 15%

Trabajos tutelados: 20%

**2:**

Fechas de las evaluaciones Globales:

Primera Convocatoria: 4 de Febrero de 2016

Segunda Convocatoria: 12 de Septiembre de 2016

---

## **Actividades y recursos**

---

### **Presentación metodológica general**

#### **El proceso de aprendizaje que se ha diseñado para esta asignatura se basa en lo siguiente:**

El aprendizaje de la **Genética Médica** se basa en la exposición en clases presenciales de los conocimientos teóricos que serán necesarios para la comprensión y aprendizaje de los casos clínicos expuestos en los seminarios y para la comprensión e interpretación de las sesiones prácticas de laboratorio.

En el ADD de la universidad los alumnos dispondrán de:

el calendario de clases teóricas, seminarios, prácticas y exámenes

el programa de clases teóricas y prácticas

material didáctico de cada uno de los temas.

la bibliografía recomendada

algunos hipervínculos a otros sitios web

### **Actividades de aprendizaje programadas**

La materia está estructurada en:

- Sesiones teóricas de una hora de duración a grupo completo de alumnos por un total de 25 horas
- Sesiones a pequeños subgrupos de docencia práctica por un total de 20 horas/alumno
- Preparación y exposición de trabajos tutelados por un total de 5 horas/alumno

#### Clases magistrales

En ellas se impartirán los contenidos teóricos de la materia contando con que los alumnos dispondrán como referencia de la información previamente obtenida en el ADD de esta materia.

El Programa se apoyará en una bibliografía recomendada

#### Clases Prácticas

Seminarios, Talleres

#### Trabajos Tutelados

### **Actividades de aprendizaje programadas (Se incluye programa)**

**El programa que se ofrece al estudiante para ayudarle a lograr los resultados previstos comprende las siguientes actividades...**

**1:**

El Programa desarrolla los siguientes temas:

#### TEORÍA

Genoma humano:

1. Genes: Organización, control de la expresión, segregación.
2. Variabilidad individual: Mutaciones y polimorfismos. Significado en Medicina

Enfermedades de etiología genética

1. Clasificación.
2. Cromosomopatías
3. Enfermedades monogénicas. Factores que interfieren en los patrones mendelianos. Mutaciones dinámicas. Imprinting.
4. Enfermedades mitocondriales
5. Enfermedades de herencia compleja
6. Determinación /diferenciación sexual
7. Genética del desarrollo
8. Patologías por inestabilidad genética. Genética del cáncer
9. Asesoramiento genético. Detección de portadores

## 10. Terapia génica

### PRÁCTICAS : SEMINARIOS, TALLERES

#### 1. Seminarios Clínicos

Se realizarán en grupos reducidos, exponiendo y discutiendo:

Casos clínicos

Asesoramiento genético

Bases de Datos en Genética Médica

#### 1. Talleres Prácticos

Se impartirán en el Laboratorio de Prácticas y los alumnos adquirirán la información sobre:

La nomenclatura propia de la Genética Médica

alteraciones cromosómicas

genes, mutaciones

polimorfismos

Las bases metodológicas del análisis citogenético y del análisis genético molecular

Los protocolos y técnicas diagnósticas en Genética Médica y la interpretación de las mismas:

citogenéticas

moleculares

hibridación "in situ"

### TRABAJOS TUTELADOS

Los alumnos deberán preparar y exponer un trabajo:

La temática del mismo será elegida por los alumnos con el apoyo del profesor y podrá centrarse en un caso clínico o cualquier aspecto relacionado con los contenidos de la asignatura.

La participación del alumno comprende buscar el material adecuado, preparar, exponer el trabajo a toda la clase, defender lo expuesto y elaborar 5 preguntas relativas al mismo

Esta actividad se puntuará de forma individual valorándose la preparación del trabajo, la claridad en la trasmisión de conceptos y la capacidad expositiva

Los trabajos se colgarán en el ADD (texto, imágenes, preguntas)

## **Planificación y calendario**

### **Calendario de sesiones presenciales y presentación de trabajos**

Incorporado al ADD de la asignatura

# Bibliografía

## Bibliografía

Genética en Medicina Thompson & Thompson, Nussbaum RL, McInnes RR, Willard HF, Hamosh A. Elsevier Masson, 7<sup>a</sup> edición, 2008

Genética Humana. Fundamentos y aplicaciones en Medicina. Solari, AJ. Ed Panamericana, 4<sup>a</sup> edición, 2011

Genética. Texto y Atlas Passarge E. Editorial Médica Panamericana, 3<sup>a</sup> edición, 2009

Genética humana. Strachan T, Read AP. McGrawHill, 3<sup>a</sup> edición, 2006

Nueva Genética clínica. Read A, Donnai D. Ed Omega, 2008

Biologie Moléculaire et Médecine J.C. Kaplan & M. Delpech. Ed. Flammarion (Médecine-Sciences), 3<sup>a</sup> edición, 2007

Elementos de Genética médica. Turnpenny P, Ellard S. Ed Elsevier, 13<sup>a</sup> edición, 2009

Genética Médica Jorde LB, Carey JC, Bamshad MJ. Elsevier Mosby, 4<sup>a</sup> edición, 2011

PubMed

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed>

Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM)

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim>

Geneclinics, GeneTests

[www.geneclinics.org](http://www.geneclinics.org)

<https://www.genetests.org/>

Human Genome Project Information

<http://ghr.nlm.nih.gov/handbook/hgp>

## Referencias bibliográficas de la bibliografía recomendada

- Kaplan & Delpech, J.C. Biologie Moléculaire et Médecine. 3<sup>a</sup> ed.- Flammarion (Médecine-Sciences): 2007
- Nussbaum, Robert L.. Genética en medicina / Robert L. Nussbaum, Roderick R. McInnes, Huntington F. Williard ; preparación de nuevos casos clínicos y actualización de los anteriores, Ada Hamosh. - 8<sup>a</sup> ed. Ámsterdam ; Barcelona ; Madrid [etc.] : Elsevier Masson , D.L. 2016
- Passarge, Eberhard. Genética : Texto y atlas / Eberhard Passarge . - 3<sup>a</sup> ed. rev. y amp. Madrid [etc.] : Editorial Médica Panamericana, 2009
- Solari, Alberto Juan. Genética humana : fundamentos y aplicaciones en medicina / Alberto Juan Solari ; con la colaboración de Martín Roubicek . - 4<sup>a</sup> ed. Buenos Aires ; Madrid [etc.] : Editorial Médica Panamericana, cop. 2011
- Strachan, Tom. Genética humana / Tom Strachan y Andrew P. Read . - 3<sup>a</sup> ed. México ; Madrid [etc.] : McGraw-Hill, cop. 2006
- Turnpenny, Peter D.. Elementos de genética médica / Peter D. Turnpenny, Sian Ellard. - 13<sup>a</sup> ed. Ámsterdam ; Barcelona ; Madrid [etc.] : Elsevier, cop. 2009