

## 26786 - Genética médica

### Información del Plan Docente

**Año académico:** 2022/23

**Asignatura:** 26786 - Genética médica

**Centro académico:** 104 - Facultad de Medicina

**Titulación:** 304 - Graduado en Medicina

**Créditos:** 5.0

**Curso:** 5

**Periodo de impartición:** Primer semestre

**Clase de asignatura:** Optativa

**Materia:**

## 1. Información Básica

### 1.1. Objetivos de la asignatura

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

#### Objetivos

- 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. Dar consejo y asesoramiento genético.
- 5.- Saber interpretar y valorar la información que aportan las técnicas diagnósticas genéticas en el contexto de la clínica humana.
- 6.- Saber utilizar las bases de datos clínicas genéticas y las del Genoma Humano (GDB) y las herramientas de cálculo genético.
7. Conocer las nuevas herramientas diagnosticas para la Genética personalizada

Estos planteamientos y objetivos están alineados con los siguientes Objetivos de Desarrollo Sostenible (ODS) de la Agenda 2030 de Naciones Unidas (<https://www.un.org/sustainabledevelopment/es/>), de tal manera que la adquisición de los resultados de aprendizaje de la asignatura de Genética Médica proporciona capacitación y competencia para contribuir en cierta medida a su logro.

Los objetivos a desarrollar serán:

- ? Objetivo 3: Salud y bienestar.
- ? Objetivo 4: Educación de calidad.
- ? Objetivo 5: Igualdad de género.

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

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 y la medicina personalizada; desde la caracterización sindrómica a la patología molecular y etiología genética.

Las pruebas diagnósticas actuales permiten la detección tanto de afectos como de de portadores asintomáticos, de variantes hasta ahora desconocidas y aquellas de significado incierto, que pueden ser patogénicas o no.

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 capacitados para:

- 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) Atender adecuadamente al paciente y/o demandante de asesoramiento genética.

### 1.3. Recomendaciones para cursar la asignatura

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

## 2. Competencias y resultados de aprendizaje

### 2.1. Competencias

#### BÁSICAS:

CB1 - Que los estudiantes hayan demostrado poseer y comprender conocimientos en un área de estudio que parte de la base de la educación secundaria general, y se suele encontrar a un nivel que, si bien se apoya en libros de texto avanzados, incluye también algunos aspectos que implican conocimientos procedentes de la vanguardia de su campo de estudio

CB2 - Que los estudiantes sepan aplicar sus conocimientos a su trabajo o vocación de una forma profesional y posean las competencias que suelen demostrarse por medio de la elaboración y defensa de argumentos y la resolución de problemas dentro de su área de estudio

CB3 - Que los estudiantes tengan la capacidad de reunir e interpretar datos relevantes (normalmente dentro de su área de estudio) para emitir juicios que incluyan una reflexión sobre temas relevantes de índole social, científica o ética

CB4 - Que los estudiantes puedan transmitir información, ideas, problemas y soluciones a un público tanto especializado como no especializado

CB5 - Que los estudiantes hayan desarrollado aquellas habilidades de aprendizaje necesarias para emprender estudios posteriores con un alto grado de autonomía

#### ESPECÍFICAS:

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 los enfermedades de etiología genética y a la importancia de participar en los programas de detección precoz y estudio de portadores

#### TRANSVERSALES

Como referencia la selección se pueden usar las competencias recogidas en el proyecto Tunning:

##### a. INSTRUMENTALES

1. Capacidad de análisis y síntesis
2. Capacidad de gestión de la información
3. Resolución de problemas
4. Toma de decisiones

##### b. PERSONALES

9. Trabajo en equipo
12. Habilidades en las relaciones interpersonales
13. Reconocimiento a la diversidad y la multiculturalidad
14. Razonamiento crítico
15. Compromiso ético

##### c. SISTÉMICAS

16. Aprendizaje autónomo
17. Adaptación a nuevas situaciones
18. Motivación por la calidad

### 2.2. Resultados de aprendizaje

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

Conocer la etiología, patogénesis y procedimientos diagnósticos desde el punto de vista de la Genética.

Adquirir los conocimientos y habilidades para establecer un plan de actuación según necesidades del paciente y su entorno familiar.

Detectar el componente hereditario de una enfermedad, distinguir entre esporádico, familiar y hereditario.

Realizar el diagnóstico de confirmación de enfermedades genéticas

Calcular el riesgo de transmisión de una enfermedad, identificar individuos a riesgo y realizar diagnósticos presintomáticos.

Conocer la información que aportan las pruebas y técnicas diagnósticas genéticas. Saber interpretar los correspondientes informes.

Determinar las pruebas diagnósticas adecuadas en cada caso e interpretar los resultados de las mismas

Manejar las bases de datos del Genoma Humano (GDB) y las herramientas de cálculo genético.

### 2.3. Importancia de los resultados de aprendizaje

Los resultados del aprendizaje son:

Relevantes en el ejercicio profesional cotidiano de los futuros médicos para:

- 1) Identificar y diagnosticar las enfermedades de etiología genética
- 2) Atender las demandas terapéuticas del paciente
- 3) Atender el acceso a la información y asesoramiento genético del 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

Todo ello contribuirá a:

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

## 3. Evaluación

### 3.1. Tipo de pruebas y su valor sobre la nota final y criterios de evaluación para cada prueba

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

#### CONTENIDOS TEORICOS.

Para superar los contenidos teóricos se exige una puntuación mínima de 5 puntos sobre 10 que cada alumno obtendrá mediante la realización de un Examen final escrito o examen global de todos los contenidos teóricos de la materia.

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

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. Para superarla se exigirá una calificación mínima de 5 puntos sobre 10 que se **obtendrá mediante la asistencia y participación eficaz en las respectivas Prácticas**

A) Prácticas de Laboratorio. Los alumnos que tengan dos o más faltas deberán realizar un examen.

B) Seminarios Clínicos. Los alumnos deberán preparar un caso clínico o seminario de exposición al resto de la clase:

- Dicho seminario será individual o bien preparado en grupos reducidos de alumnos.
- Su contenido estará centrado en temas relacionados con los objetivos y contenidos de la asignatura.
- La participación en los seminarios comprende buscar el material adecuado, preparar, exponer el seminario a toda la clase, defender lo expuesto
- Los seminarios se colgarán en el ADD (texto, imágenes)
- Esta actividad se calificará de forma individual valorándose la preparación del seminario, la claridad en la transmisión de conceptos y la capacidad expositiva
- En esta actividad, los alumnos serán tutorizados por el profesor

Porcentajes sobre la calificación final obtenida por el alumno

- Contenidos de Teoría =60%
- Contenidos de Prácticas = 40%, respectivamente desglosados en: 1/3 las Prácticas de Laboratorio y 2/3 los Seminarios Clínicos

## FECHAS DELAS EVALUACIONES GLOBALES:

<https://medicina.unizar.es/quinto-curso#horario9>

## 4. Metodología, actividades de aprendizaje, programa y recursos

### 4.1. Presentación metodológica general

#### 4.1 Presentación metodológica general

El proceso de aprendizaje de la Genética Médica se realizará:

En las clases presenciales se expondrán los conocimientos teóricos necesarios para la comprensión y aprendizaje de la etiología genética de la enfermedad humana, la realización de la correspondiente historia clínica con énfasis en el árbol genealógico, los métodos del diagnóstico genético, la interpretación de los resultados del mismo y la realización en su caso del adecuado asesoramiento genético. Todo ello con el objetivo de identificar al paciente afecto y/o consultante susceptible de enfermedad de causa genética.

Los conocimientos anteriores serán aplicados tanto a la resolución y debate de los casos clínicos expuestos en los seminarios como a la comprensión e interpretación de las sesiones prácticas de laboratorio.

Los alumnos debatirán y resolverán casos clínicos previamente seleccionados por el profesor que atiendan a las principales patologías humanas de componente genético

Los alumnos realizarán sesiones prácticas de laboratorio que les familiaricen con la interpretación y aplicación a la clínica de las principales técnicas diagnósticas tanto citogenéticas como de genética molecular.

Igualmente aprenderán el manejo de las principales bases de datos de información en Genética Clínica y Genes.

### 4.2. Actividades de aprendizaje

#### 4.2. Actividades de aprendizaje

Actividades de aprendizaje programadas:

La materia está estructurada en:

Sesiones teóricas (25 horas/ alumno) y Sesiones práctica (25 horas/ alumno )

Sesiones prácticas

- Seminarios Clínicos. Preparados individualmente o en pequeño grupo y expuestos en sesiones de debate a todos los alumnos

- Talleres o prácticas de Laboratorio 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

Bases de Datos en Genética Médica

"Todo estudiante será informado sobre los riesgos que puede tener la realización de las prácticas de esta asignatura, así como si se manejan productos peligrosos y qué hacer en caso de accidente, y deberá firmar el compromiso a cumplir con las normas de trabajo y seguridad para poder realizarlas.

Para más información, consultar la información para estudiantes de la Unidad de Prevención de Riesgos Laborales: <http://uprl.unizar.es/estudiantes.html> ".

### 4.3. Programa

#### Programa

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. Citogenética.
3. Enfermedades monogénicas. Factores que interfieren en los patrones mendelianos. Mutaciones dinámicas. Imprinting.

4. Epigenoma y enfermedad
- 5 Enfermedades mitocondriales
6. Enfermedades multifactoriales o de herencia compleja
7. Diferenciación sexual. Genética de la reproducción y screening neonatal
8. Patologías por inestabilidad genética. Genética del cáncer

#### Genética en medicina

9. Diagnóstico genético
10. Asesoramiento genético. Detección de portadores
11. Terapia génica

#### Tecnología y Genética

12. Técnicas de análisis genético. Secuenciación, qPCR, RT-PCR, NGS, MedIP-seq. BigData

### **4.4. Planificación de las actividades de aprendizaje y calendario de fechas clave**

Clases teóricas y prácticas: Desde la primera semana hasta la decimocuarta semana del curso

#### **Programación clases**

Dos horas teóricas por semana y dos horas prácticas por semana.

Inicialmente dichas horas serán: lunes y miércoles de 10h a 12h.

La programación de las Prácticas de laboratorio y correspondientes Grupos de Prácticas se realizará una vez matriculados los alumnos

#### **FECHAS DELAS EVALUACIONES GLOBALES:**

<https://medicina.unizar.es/quinto-curso#horario9>

### **4.5. Bibliografía y recursos recomendados**

La bibliografía actualizada de la asignatura se consulta a través de la página web de la biblioteca

<http://psfunizar10.unizar.es/br13/egAsignaturas.php?codigo=26786>