



## Grado en Medicina 26743 - Genética médica

Guía docente para el curso 2013 - 2014

Curso: 5, Semestre: 1, Créditos: 4.0

---

### Información básica

---

#### Profesores

- **María Blanca Conde Guerri** [bconde@unizar.es](mailto:bconde@unizar.es)
- **Lourdes Santolaria Martínez** [lsanto@unizar.es](mailto:lsanto@unizar.es)

#### Recomendaciones para cursar esta asignatura

##### Profesorado

Blanca Conde Guerri

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

Lourdes Santolaria Martínez

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

Eva Barrio Ollero

[ebarrio@unizar.es](mailto:ebarrio@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

**CLASES TEÓRICAS: DEL 4 DE NOVIEMBRE AL 20 DE DICIEMBRE**

MARTES Y MIÉRCOLES DE 10 A 11

JUEVES DE 11 A 12

## **PRÁCTICAS:**

DEL 11 DE NOVIEMBRE AL 20 DE DICIEMBRE

LUNES, MARTES Y MIÉRCOLES DE 11 A 12

MARTES DE 17 A 19 (INFORMÁTICA)

LUNES, MARTES, MIÉRCOLES Y JUEVES DE 17 A 19 (LABORATORIO)

## **FECHAS DE LAS EVALUACIONES GLOBALES**

PRIMERA CONVOCATORIA: 17 ENERO A LAS 9 HORAS

SEGUNDA CONVOCATORIA: 2 DE SEPTIEMBRE A LAS 12 HORAS

---

## **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 4 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

### **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:**

Relevantes en el ejercicio profesional cotidiano de los futuros profesionales de la salud.

Esenciales en la base científica de las investigaciones orientadas al conocimiento de la etiología de las enfermedades humanas y consecuentemente al diseño de terapias eficaces basadas en dichos conocimientos

---

# Evaluación

---

## Actividades de evaluación

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

**1:**

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

La evaluación continua es potestativa por parte del alumno y comprenderá tanto los resultados del aprendizaje correspondientes a los contenidos teóricos y a los prácticos.

-

### CONTENIDOS TEORICOS.

Se realizará un mínimo 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.

üPara superar cada una de estas pruebas se exige un mínimo de 4 puntos sobre 10. Las pruebas no realizadas se puntuarán con cero puntos.

üPara superar la materia teórica se exige una puntuación mínima de 6 puntos sobre 10. Puntuación promedio de todas las pruebas.

-

### CONTENIDOS PRACTICOS

La evaluación positiva de los contenidos de Prácticas es obligatoria para aprobar la asignatura. Para superarla se exigirá una calificación mínima de 4 puntos

üPrácticas de Laboratorio. Se aprueban mediante la asistencia y realización eficaz de las mismas. Los alumnos que tengan dos o más faltas deberán realizar un examen.

üSeminarios Los alumnos pueden elegir dos modalidades de evaluación:

1) Realización de una prueba escrita en la que se resolverá un mínimo de dos casos prácticos.

2) Preparación de Seminarios por los alumnos:

- En ellos se abordarán distintos temas relacionados con los 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 y elaborar 10 preguntas relativas al seminario.
- Los seminarios se colgarán en el ADD (texto, imágenes) preguntas)
- Esta actividad se puntuará de forma individual valorándose la preparación del seminario, la claridad en la transmisión de conceptos y la capacidad expositiva

### Porcentajes sobre la calificación final obtenida por el alumno

üContenidos de Teoríaà 60%

üContenidos de Prácticasà 40%

### Examen final o prueba global

üLos alumnos que no superen lo anterior o no realicen la evaluación continuada deberán realizar un examen global escrito de toda la materia que comprenderá tanto los contenidos teóricos como los prácticos y se adecuará a lo especificado anteriormente

Se realizará en el periodo de exámenes de las convocatorias oficiales

---

## 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 20 sesiones teóricas de una hora de duración y sesiones de docencia práctica a pequeños grupos por un total de 20 horas de duración.

##### 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

### 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:

Genes. Expresión génica.

Variabilidad individual: Mutaciones y polimorfismos. Significado en Medicina

Enfermedades en relación con los genes. Clasificación. Heterogeneidad

Cromosomopatías

Enfermedades monogénicas: Enfermedades mendelianas. Factores que interfieren en los patrones mendelianos. Mutaciones dinámicas. Imprinting.

Enfermedades mitocondriales

Enfermedades de herencia compleja

Patologías por inestabilidad genética. Genética del cáncer

Determinación /diferenciación sexual

Genética del desarrollo

Terapia génica

### Clases prácticas

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

Los protocolos y técnicas diagnósticas en Genética Médica, así como sobre la interpretación de las mismas:

citogenéticas

moleculares

hibridación "in situ"

### Seminarios

Se realizarán en grupos reducidos, exponiendo y discutiendo:

Casos clínicos

Consejo genético

Bases de Datos en Genética Médica

## **Planificación y calendario**

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

Incorporado al ADD de la asignatura

### **Referencias bibliográficas de la bibliografía recomendada**