

26786 - Genética médica

Información del Plan Docente

Año académico	2016/17
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
Módulo	---

1. Información Básica

1.1. Recomendaciones para cursar esta asignatura

Profesorado

Blanca Conde Guerri

bconde@unizar.es

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)

1.2. 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 2016-7

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

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

https://medicina.unizar.es/sites/medicina.unizar.es/files/archivos/Grado/quintocurso/9_semestre_optativas_horarios

2. Inicio

26786 - Genética médica

2.1. Resultados de aprendizaje que definen la asignatura

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.

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

Conocer la información que aportan las técnicas diagnósticas genéticas: Interpretarlas.

Determinar las pruebas diagnósticas adecuadas en cada caso.

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

2.2. 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.

3. Contexto y competencias

3.1. Objetivos

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.

26786 - Genética médica

- 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 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.

3.2.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; 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 capacitados para:

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

3.3.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

26786 - Genética médica

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

3.4.Importancia de los resultados de aprendizaje

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

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

4.Evaluación

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

El estudiante deberá demostrar que ha alcanzado los resultados de aprendizaje

previstos mediante las siguientes actividades de evaluación

CONTENIDOS TEORICOS .

La calificación de cada alumno se hará mediante un Examen final.

Examen final

Consistirá en un examen global escrito de todos los contenidos teóricos de la materia.

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 cuatro preguntas cortas de desarrollo. Se valorará la capacidad de comprensión y correlación de conceptos, la claridad de expresión y esquematización.

26786 - Genética médica

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.

Para superarla se exigirá una calificación mínima de 5 puntos

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

Seminarios Clínicos. Los alumnos pueden elegir dos modalidades de evaluación:

1) Realización de una prueba escrita en la que se resolverá un caso práctico

2) Preparación de un seminario de exposición al resto de la clase:

- Dicho seminario será individual o bien preparado en grupos reducidos de hasta tres 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 puntuará 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 =70%

Contenidos de Prácticas = 30%, respectivamente desglosados en:

26786 - Genética médica

10% las Prácticas de Laboratorio y 20% los Seminarios Clínicos

FECHAS DELAS EVALUACIONES GLOBALES:

PRIMERA CONVOCATORIA: 6 FEBRERO

SEGUNDA CONVOCATORIA: 12 SEPTIEMBRE

5.Actividades y recursos

5.1.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.

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 el estudiante, aprenderá el manejo de las principales bases de datos de información en Genética Clínica y Genes

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

5.2.Actividades de aprendizaje

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

26786 - Genética médica

actividades...

Actividades de aprendizaje programadas:

La materia está estructurada en 25 sesiones teóricas de una hora de duración y sesiones de docencia práctica a pequeños grupos por un total de 25 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

PRÁCTICAS : SEMINARIOS, TALLERES

1. Seminarios Clínicos

Se realizarán en grupos reducidos, exponiendo y discutiendo:

Casos clínicos

Asesoramiento genético

1. 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 alumno será informado sobre los riesgos que puede tener la realización de las prácticas de esta

26786 - Genética médica

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>

(<http://uprl.unizar.es/estudiantes.html>) ".

5.3.Programa

El Programa desarrolla los siguientes temas:

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

26786 - Genética médica

10. 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

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

Seminarios

Se realizarán en grupos reducidos, exponiendo y discutiendo:

Casos clínicos

Asesoramiento genético

Bases de Datos en Genética Médica

5.4. Planificación y calendario

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

Bibliografía

26786 - Genética médica

Genética en Medicina Thompson & Thompson, Nussbaum RL, McinnesRR, Willard HF, Hamosh A. Elsevier Masson, 7ª edición, 2008

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

Genética. Texto y Atlas Passarge E. Editorial Médica Panamericana, 3ª edición, 2009

Genética humana. Stracham T, Read AP. McGrawHill, 3ª 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), 3ª edición, 2007

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

Genética Médica Jorde LB, Carey JC, Bamshad MJ. Elsevier Mosby, 4ª 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

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

Human Genome Project Information

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

Biblioteca Universitaria Zaragoza

<http://biblioteca.unizar.es/>

5.5. Bibliografía y recursos recomendados

- ○ Genética en Medicina Thompson & Thompson, Nussbaum RL, McInnes RR, Willard HF, Hamosh A. Elsevier Masson, 7ª edición, 2008

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

Genética. Texto y Atlas Passarge E. Editorial Médica Panamericana, 3ª edición, 2009

Genética humana. Strachan T, Read AP. McGrawHill, 3ª 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), 3ª edición, 2007

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

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

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

Human Genome Project Information

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

Biblioteca Universitaria Zaragoza

<http://biblioteca.unizar.es/>

•