

# GENÉTICA MÉDICA

## Consideraciones previas

1. Añadir “Médica” tanto a la materia, como Al nombre de la asignatura
2. Sería conveniente que la “Genética Médica” no se pudiera cursar antes de haber aprobado las asignaturas de “Biología” y de “Bioquímica”. También sería deseable se impartiera después de otras asignaturas como: Embriología, Inmunología y Fisiología.

## Competencias recogidas en Orden ECI/332/2008

Información, expresión y regulación génica. Herencia.

## Competencias desarrolladas por UVA

### COMPETENCIAS GENÉRICAS O TRANSVERSALES

El estudio de la asignatura de Genética Médica contribuirá en gran medida a:

1. Desarrollar las capacidades de:
  - Aprendizaje
  - Análisis y síntesis
  - Resolución de problemas
  - Aplicación de conceptos teóricos a la práctica profesional
2. Adquirir habilidades elementales en informática:
  - Consulta de páginas “web”
  - Búsqueda de información
  - Manejo de programas: Power Point, Acrobat y programas multimedia básicos
  - Uso eficiente de las TICs para obtener información actualizada
3. Desarrollar:
  - La habilidad de elaborar, expresar y defender ideas de forma razonada y lógica.
  - La capacidad crítica en el ámbito científico
  - La capacidad de trabajar en equipo
  - Inquietud por la calidad
  - La capacidad de valorar la investigación básica
  - La capacidad de valorar el esfuerzo
  - El razonamiento lógico
  - La capacidad de valorar los beneficios derivados de actualizar los conocimientos con periodicidad frecuente
  - La comunicación efectiva

## COMPETENCIAS ESPECÍFICAS

En general, para cumplir con los principios de que el modelo curricular debe permitir el contacto precoz del estudiante con la realidad clínica y favorecer la formación de profesionales capaces de actualizar sus conocimientos y de formar parte de equipos multidisciplinares, los alumnos deberán:

- Conocer los principios básicos que rigen la transmisión de caracteres entre generaciones.
- Entender los mecanismos genéticos que determinan la aparición de enfermedades, de forma que puedan profundizar en la comprensión de su fisiopatología.
- Desarrollar la capacidad de incorporar la comprensión de estos mecanismos a la práctica profesional, cualquiera que sea el ámbito en el que ejerzan.
- Conocer los patrones de transmisión de enfermedades genéticas que permiten la predicción del riesgo de recurrencia.
- Comprender la importancia de la historia familiar (un mínimo de tres generaciones) en la evaluación de predisposición a la aparición de enfermedades.
- Conocer las características básicas de las enfermedades genéticas e iniciarse en la detección de aquellas circunstancias que indican la necesidad de realizar pruebas genéticas y/o intervenciones que aconsejen derivar al paciente al Servicio de Genética.
- Conocer, comprender y saber la terminología básica utilizada en Genética.
- Conocer parte de dicha terminología en inglés, dado el alto grado de internacionalización de la disciplina.
- Saber describir a grandes rasgos las técnicas más utilizadas en el diagnóstico genético y conocer sus principales aplicaciones, ventajas, inconvenientes y limitaciones.
- Saber describir de forma breve y sencilla los principales logros del proyecto genoma humano
- Enumerar algunas de las principales fuentes de información fidedigna y actualizada que les permita profundizar en cualquier aspecto concreto de la genética.
- Tener una visión sencilla y clara de las principales posibilidades que se abren gracias al nivel de conocimientos alcanzado por la Genética actual.
- Desarrollar su capacidad de comprender artículos científicos relacionados con la asignatura.
- Apreciar el valor de la investigación básica.
- Ser consciente de las limitaciones de sus conocimientos en genética.

### **Distribución de Actividades**

<b>Actividades</b>	<b>Horas presenciales</b>	<b>Horas trabajo autónomo</b>	<b>Total</b>
Clases Magistrales	27	30	57
Seminarios	4	4	8
Prácticas	19	8	27
Trabajo virtual	0	14	14
Evaluación	3,5	3	6,5
<b>Total</b>	<b>53,5</b>	<b>59</b>	<b>112,5</b>

## **PROGRAMA TEORICO**

**LECCIÓN 1. INTRODUCCIÓN.** Concepto y desarrollo histórico. Clasificación y frecuencia de las enfermedades genéticas

**LECCIÓN 2. LOS CROMOSOMAS HUMANOS.** Tipos de cromosomas en el hombre y técnicas para su estudio. El cariotipo humano normal. Cromosomas X e Y. Determinación y diferenciación sexual. Inactivación del cromosoma X y sus consecuencias

**LECCIÓN 3. ANOMALÍAS CROMOSÓMICAS I:** Definición y clasificación. Anomalías cromosómicas numéricas más frecuentes en el hombre. Patogénesis y riesgo de recurrencia. Ejemplos clínicos más conocidos

**LECCIÓN 4. ANOMALÍAS CROMOSÓMICAS II.** Tipos de anomalías cromosómicas estructurales y sus consecuencias. Patogénesis y riesgo de recurrencia. Ejemplos más conocidos en el hombre

**LECCIÓN 5. INTRODUCCIÓN A LA GENÉTICA MENDELIANA.** Concepto de gen, locus y alelo. La teoría cromosómica de la herencia. Concepto de homocigosis y heterocigosis.

**LECCION 6. LEYES DE MENDEL.** Planteamiento experimental y formulación de las Leyes de Mendel. Genotipo y fenotipo, dominancia y recesividad. Excepciones a las Leyes de Mendel: Codominancia, dominancia incompleta, pleiotropía, interacción génica y epistasia. El ligamiento, sus consecuencias y aplicaciones.

**LECCIÓN 7. MECANISMOS QUE DETERMINAN LA APARICIÓN DE ENFERMEDADES GENÉTICAS.** Potencial patogénico de las mutaciones del DNA codificante, no codificante y de secuencia repetida. El efecto fenotípico de las mutaciones. Pérdida de función, recesividad y haplosuficiencia, dominancia y haploinsuficiencia. Ganancia de función y dominancia negativa.

**LECCIÓN 8. TRANSMISIÓN DE CARACTERES AUTOSÓMICOS DOMINANTES.** Construcción de árboles genealógicos Patrón de transmisión de las enfermedades de herencia autosómica dominante. Factores que modifican la expresión génica y desvían la frecuencia de aparición de estas enfermedades: penetrancia, expresividad, impresión genómica, anticipación, disomía uniparental, y mosaicismo.

**LECCIÓN 9. TRANSMISIÓN DE CARACTERES AUTOSÓMICOS RECESIVOS.** Patrón de transmisión de las enfermedades de herencia autosómica recesiva.

Fenómenos que complican el reconocimiento del patrón de herencia de estas enfermedades.

**LECCIÓN 10. TRANSMISIÓN DE CARACTERES LIGADOS AL SEXO Y HERENCIA MITOCONDRIAL.** Patrón de transmisión de las enfermedades dominantes ligadas al cromosoma X. Patrón de transmisión de las enfermedades recesivas ligadas al cromosoma X. Errores más frecuentes en el cálculo del riesgo de estas enfermedades. Herencia ligada al cromosoma Y. Patrón de transmisión de las enfermedades de herencia mitocondrial

**LECCIÓN 11. CONCEPTO DE CARÁCTER POLIMÓRFICO.** Definición de carácter polimórfico. Origen. Tipos. Importancia de los caracteres polimórficos. Transmisión de caracteres polimórficos en el hombre y variabilidad genética.

**LECCIÓN 12: INTRODUCCION AL DIAGNÓSTICO MOLECULAR DE ENFERMEDADES GENÉTICAS I.** Obtención y preparación de ácidos nucleicos: tipos celulares más adecuados. Condiciones de conservación y almacenamiento. Preparación de ácidos nucleicos para el diagnóstico genético.

**LECCIÓN 13: INTRODUCCION AL DIAGNÓSTICO MOLECULAR DE ENFERMEDADES GENÉTICAS II.** Técnicas de diagnóstico directo: detección de mutaciones conocidas y escaneo de genes. Técnicas de diagnóstico indirecto.

**LECCIÓN 14: IDENTIFICACIÓN DE GENES CAUSANTES DE ENFERMEDADES GENÉTICAS.** Construcción de mapas genéticos y físicos. Proyectos Genoma Humano: logros y aplicaciones.

**LECCIÓN 15: HERENCIA POLIGÉNICA. LEYES QUE RIGEN LA TRANSMISIÓN DE CARACTERES CUANTITATIVOS.** Concepto de herencia poligénica. Características diferenciales de la herencia poligénica respecto a la herencia cualitativa. Caracteres poligénicos que se transmiten con efecto umbral.

**LECCIÓN 16: TRANSMISIÓN DE ENFERMEDADES FAMILIARES O DE TRANSFONDO GENÉTICO.** Métodos de estudio. Estimación de la heredabilidad de caracteres complejos. Enfermedades comunes del adulto y malformaciones congénitas.

**LECCIÓN 17: BASES GENÉTICAS DE LA CARCINOGENÉISIS.** Fenotipo de la célula transformada. Patrones de transmisión de cánceres familiares.

**LECCIÓN 18: INTRODUCCIÓN A LA GENÉTICA CLÍNICA.** Diagnóstico prenatal. Consejo genético. Tratamiento de enfermedades genéticas.