

GENÉTICA HUMANA: DIAGNÓSTICO GENÉTICO Y REPRODUCCIÓN ASISTIDA (2017-18)

DATOS GENERALES

Código 36617

Créditos ECTS 3

Departamentos y áreas

Departamento	Área	Dpt. Resp.	Dpt. Acta
FISIOLOGIA, GENETICA Y MICROBIOLOGIA	GENETICA	SÍ	SÍ

Estudios en que se imparte

MÁSTER UNIVERSITARIO EN QUÍMICA MÉDICA

MÁSTER UNIVERSITARIO EN BIOTECNOLOGÍA PARA LA SALUD Y LA SOSTENIBILIDAD

MÁSTER UNIVERSITARIO EN BIOMEDICINA

Contexto de la asignatura

La Genética Humana es una disciplina crucial dentro de la Biomedicina, puesto que permite una mejor comprensión de la base molecular y celular de las enfermedades hereditarias, la cual puede hacerse extensiva a nivel de tejido, órgano, sistema y organismo. Conecta por ello, de forma directa, con la gran mayoría de las asignaturas del Máster, en las cuales se hacen abundantes referencias a la Genética. Este conocimiento no sólo es aplicable a las enfermedades genéticas catalogadas como 'raras' en base a su baja incidencia, sino también a la gran mayoría de las enfermedades consideradas como complejas (obesidad, cáncer, diabetes, hipertensión, Alzheimer, Parkinson y un largo etc.), con una prevalencia muy elevada en nuestra sociedad y cuyo reconocimiento de que poseen una base genética subyacente es cada vez mayor. Dicha base de conocimiento es fundamental para su diagnóstico por un lado, y el diseño de posibles terapias por otro. El diagnóstico moderno de estas enfermedades es de tipo molecular o genético en un número cada vez mayor de casos, mientras que la variedad de terapias posibles se hace cada vez más amplia: farmacológica, génica, de sustitución celular, etc. En este contexto, las técnicas de reproducción asistida están adquiriendo una importancia cada vez mayor tanto en su detección (prenatal o incluso preimplantacional) y orientada al consejo genético, como en su posible prevención.



OBJETIVOS

Objetivos específicos aportados por el profesorado (2017-18)

Conocer los distintos patrones de herencia de enfermedades genéticas, y adquirir la capacidad de interpretar árboles genealógicos.

Conocer la base de las distintas técnicas genéticas aplicables al diagnóstico molecular de enfermedades, y adquirir la capacidad de interpretar resultados con vistas al consejo genético.

Familiarizarse con las técnicas más modernas de reproducción asistida, y conocer su utilidad en beneficio de la sociedad.

Aprender a diseñar protocolos de ensayo utilizando las técnicas objeto de la asignatura, y aplicarlos a la resolución de problemas y casos prácticos en el campo de la Biomedicina.

Fomentar el espíritu crítico en el análisis de resultados y la capacidad de discusión y exposición de los mismos.



CONTENIDOS

Contenidos teóricos y prácticos (2017-18)

TEMA 1. ENFERMEDADES MONOGÉNICAS

- Enfermedades genéticas. Patrones de herencia
- Enfermedades monogénicas
- Extensión y excepciones leyes de Mendel

TEMA 2. ENFERMEDADES HEREDITARIAS NO MENDELIANAS

- Enfermedades mitocondriales
- Enfermedades cromosómicas
- Enfermedades multifactoriales

TEMA 3. ANÁLISIS DE LIGAMIENTO EN LA ESPECIE HUMANA

- Mapas genéticos.
- Marcadores moleculares
- Ligamiento genes enfermedades-marcadores moleculares
- 'LOD score'

TEMA 4. DIAGNÓSTICO GENÉTICO

- Diagnóstico molecular: Mutaciones conocidas
- Identificación de nuevos genes de enfermedades
- Análisis de haplotipos

TEMA 5. CONSEJO GENÉTICO EN REPRODUCCIÓN ASISTIDA

- Reproducción asistida
- Diagnóstico prenatal y preimplantacional. Consejo genético

EVALUACIÓN

Instrumentos y criterios de Evaluación 2017-18

Se valorará positivamente la asistencia (máx. 10% ptos. extra), y la participación en clases teóricas y prácticas (máx. 5% ptos. extra). Las ausencias en CLASES TEÓRICAS no restarán nota.

El EXAMEN FINAL constará de varias preguntas con respuestas alternativas proporcionadas por el profesor (tipo test) o de desarrollo corto. Va dirigido sólo a alumnos que no hayan superado la asignatura mediante la evaluación continua o que voluntariamente deseen mejorar su calificación. Su realización en ambos casos implicará el que se lo hayan comunicado al profesor con la antelación debida con respecto a la fecha de examen establecida. Máx.: 40% ptos. totales. No se puede aprobar la asignatura sin haber asistido nunca a clase.

El día del examen final (o anteriores) podrán realizarse/entregarse las actividades pendientes de evaluación, en caso justificado de no haberse realizado en su día.

El mismo sistema de evaluación se aplicará en las convocatorias ordinaria y extraordinaria de la asignatura.

Tipo	Criterio	Descripción	Ponderación
ACTIVIDADES DE EVALUACIÓN DURANTE EL SEMESTRE	Visita a la Unidades de Genética y Reproducción Asistida de la Clínica Vistahermosa y resolución de casos prácticos relacionados con la asignatura. Se discutirán en clase de tutorías grupales.	Prácticas clínicas	25
ACTIVIDADES DE EVALUACIÓN DURANTE EL SEMESTRE	Presentación por los alumnos de los resultados de artículos de investigación y discusión en clase. Se valorará la calidad de la exposición y de la presentación PowerPoint	Seminarios teórico/prácticos	25
ACTIVIDADES DE EVALUACIÓN DURANTE EL SEMESTRE	Resolución, entrega y discusión en clase de problemas de Genética Humana.	Prácticas de problemas	25
ACTIVIDADES DE EVALUACIÓN DURANTE EL SEMESTRE	Resolución de casos prácticos relacionados con la asignatura mediante búsqueda de información por ordenador. Se discutirán en clase de tutorías grupales.	Prácticas ordenador	25