

Guía Docente

DATOS DE IDENTIFICACIÓN

Titulación:	Medicina		
Rama de Conocimiento:	Ciencias de la Salud		
Facultad/Escuela:	Ciencias de la Salud		
Asignatura:	Genética		
Tipo:	Obligatoria	Créditos ECTS:	6
Curso:	1	Código:	2715
Periodo docente:	Segundo semestre		
Materia:	Biología		
Módulo:	Morfología, Estructura y Función del Cuerpo Humano		
Tipo de enseñanza:	Presencial		
Idioma:	Castellano		
Total de horas de dedicación del alumno:	150		

Equipo Docente	Correo Electrónico
Javier Sierra Istúriz	j.sierra.prof@ufv.es
M ^a Inmaculada Pereda Pérez	inmaculada.pereda@ufv.es

DESCRIPCIÓN DE LA ASIGNATURA

El objetivo principal de la asignatura de Genética es proporcionar al futuro médico una herramienta de diagnóstico, fundamentada en el conocimiento de la estructura, expresión y variabilidad del genoma humano.

Mi abuelo era médico rural en un pueblo de Navarra. Si le hubiera dicho que en el siglo XXI se tiende a la

medicina personalizada no me habría entendido: me hubiera contestado que él siempre trató a sus pacientes de manera personalizada. Por el contrario, en los últimos 50 años la práctica médica se ha dirigido a un paciente tipo, basada en estudios epidemiológicos. La medicina personalizada, tal como la entendemos en el año 2019, podría definirse como "la aplicación de los datos genómicos y moleculares para una aproximación más certera al estado de salud de la persona, determinar su predisposición a una enfermedad y facilitar el descubrimiento y ensayo clínico de nuevos fármacos" (Pres.Barack Obama. Discurso del Estado de la Unión. 2015)

La medicina personalizada actual descansa en el enorme progreso de las técnicas de secuenciación del ADN, a partir del Proyecto Genoma Humano. Con el desarrollo de iniciativas como el Proyecto 100000 Genomas, lanzado por el gobierno del Reino Unido, no solo se ha aportado información fundamental sobre la causa última de muchas enfermedades, sino que se ha puesto de manifiesto la importancia del conocimiento de la variabilidad de los genomas individuales en patologías tan comunes como el cáncer o enfermedades cardiovasculares. Esto ofrece una perspectiva de cambio en el ámbito de la asistencia sanitaria: la era "post genómica" permitirá producir nuevas herramientas de diagnóstico (asesoramiento genético) y tratamiento por medio de medicamentos diseñados en función de las características de cada individuo (farmacogenómica). Por tanto, consideramos que el conocimiento del lenguaje, conceptos y técnicas del análisis genético así como la valoración de la perspectiva genética y genómica sobre la salud y la enfermedad, constituyen un marco de aprendizaje continuo, imprescindible para el futuro médico.

En el Grado de Medicina de la UFV, la asignatura de Genética pertenece al módulo de Morfología, Estructura y Función del Cuerpo Humano. Tiene una dotación de 6 créditos ECTS que se traducen en 150 horas de trabajo del alumno. Comenzaremos con el estudio de la organización, mantenimiento, expresión y variación del material genético desde una perspectiva molecular para continuar con el análisis genético y cromosómico de patologías hereditarias. El trabajo de los contenidos de la asignatura por parte del alumno se repartirá entre búsqueda de la información, análisis y elaboración de conclusiones, resolución de problemas y cuestiones y sesiones de laboratorio. El profesor servirá, principalmente, como guía o tutor en estas actividades.

"Blood, sweat and tears" (sangre, sudor y lágrimas) prometió Sir Winston Churchill a la población británica durante la II Guerra Mundial. El análisis genético no es sencillo, ni la interpretación de los datos y procesos moleculares tampoco; pero nada que verdaderamente merezca la pena lo es. El trabajo continuado de la asignatura permitirá a los alumnos adquirir los conocimientos, destrezas y actitudes necesarios, no solo para superar la asignatura, sino fundamentales en un universitario y en un médico. Los alumnos conseguirán hacer suya la, también, expresión de Churchill: "We will never surrender!" (¡Nunca nos rendiremos!).

OBJETIVO

El objetivo principal de la asignatura de Genética es proporcionar al futuro médico una herramienta de diagnóstico, fundamentada en el conocimiento de la estructura, expresión y variabilidad del genoma humano.

CONOCIMIENTOS PREVIOS

Contenidos de Biología de 1º de Grado.

CONTENIDOS

Tema 1. Conceptos básicos de genética clásica: gen, locus, alelos, patrones de herencia mendeliana, cromosomas homólogos, haploidía y diploidía, mitosis, meiosis, probabilidad en genética.

Tema 2. Herencia de enfermedades monogénicas. Enfermedades con herencia autosómica recesiva, autosómica dominante y ligada al sexo. Variaciones en las relaciones de dominancia. Alelos múltiples. Penetrancia y expresividad. Impronta génica. Expansión de tripletes. Patologías mitocondriales.

Tema 3. Estructura y organización del genoma humano.

Tema 4. Bases de datos en genética humana: OMIM. Navegadores del genoma humano: Ensembl.

Tema 5. Replicación del genoma.

Tema 6. Expresión del genoma: transcripción y traducción.

Tema 7. Regulación de la expresión génica. Epigenética.

Tema 8. Variación del genoma. Variaciones genómicas y polimorfismos: RFLP's, VNTRs, SNP's, CNVs. Mutación génica espontánea e inducida. Transposones.

Tema 9. Reparación del genoma: BER, NER, NHEJ, respuesta S.O.S.

Tema 10. Citogenética. Cromosomas sexuales. Aneuploidías. Alteraciones cromosómicas estructurales: deleciones, duplicaciones, translocaciones robertsonianas y recíprocas. Disomía uniparental

Tema 11. Técnicas de diagnóstico genético. Bandeado G. FISH. PCR y QF-PCR. MLPA. Array-CGH. Secuenciación Sanger. Secuenciación masiva.

Prácticas de laboratorio: diagnóstico molecular de una mutación responsable de la galactosemia.

ACTIVIDADES FORMATIVAS

Las actividades formativas se basan en el trabajo y la participación del alumno. Así, las clases magistrales impartidas por el profesor pierden peso, en favor de la resolución de casos prácticos, la obtención y análisis de la información de distintas fuentes y el trabajo de laboratorio. El profesor tutorizará este trabajo a través de las sesiones lectivas ordinarias y de las tutorías individuales o grupales.

- Clases expositivas.
- Seminarios de problemas y casos prácticos.
- Trabajo de laboratorio.
- Tutorías: mediante las tutorías el profesor, a requerimiento del alumno y en el horario establecido para ello, resolverá dudas o discutirá las cuestiones que le plantee el alumno, con el fin de orientarle en el aprendizaje de la asignatura.
- Evaluación.

DISTRIBUCIÓN DE LOS TIEMPOS DE TRABAJO

ACTIVIDAD PRESENCIAL	TRABAJO AUTÓNOMO/ACTIVIDAD NO PRESENCIAL
64 horas	86 horas
Clases expositivas 20h Seminarios cuestiones y problemas 20h Clases prácticas 15h Tutorías 3h Evaluación 6h	Trabajo de contenidos a través de búsqueda y análisis de información, resolución de problemas y cuestiones. 65h Trabajo de contenidos experimentales 15h Preparación tutorías 6h

COMPETENCIAS

Competencias básicas

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

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

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

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

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

Competencias generales

Comprender y reconocer los agentes causantes y factores de riesgo que determinan los estados de salud y el desarrollo de la enfermedad.

Comprender los fundamentos de acción, indicaciones y eficacia de las intervenciones terapéuticas, basándose en la evidencia científica disponible.

Reconocer las propias limitaciones y la necesidad de mantener y actualizar su competencia profesional, prestando especial importancia al aprendizaje de manera autónoma de nuevos conocimientos y técnicas y a la motivación por la calidad.

Comprender y reconocer la estructura y función normal del cuerpo humano, a nivel molecular, celular, tisular, orgánico y de sistemas, en las distintas etapas de la vida y en los dos sexos.

Comprender y reconocer los efectos, mecanismos y manifestaciones de la enfermedad sobre la estructura y función del cuerpo humano.

Competencias específicas

Conocer la estructura y función celular: Características y propiedades de las Biomoléculas. Organización general del metabolismo celular. Metabolismo de las principales biomoléculas. Regulación e integración metabólica. Conocer los principios básicos de la nutrición humana. Conocer la estructuras y procesos de Comunicación celular, estructura y funcionamiento de las membranas excitables, el ciclo celular, procesos de diferenciación y proliferación celular, mecanismo de información, expresión y regulación génica.

Saber resolver problemas genéticos, interpretar árboles genealógicos, manejar mapas genéticos.

Conocer los principios de la herencia.

Diagnóstico y consejo genético.

Conocer los marcadores bioquímicos, citogenéticos y de biología molecular aplicados al diagnóstico clínico.

Saber usar los sistemas de búsqueda y recuperación de la información biomédica.

RESULTADOS DE APRENDIZAJE

Identificar los principales componentes de la organización de un gen y del genoma humano.

Explicar los fundamentos de la expresión y regulación de la expresión génica.

Identificar las características de la variabilidad genética.

Obtener información para el diagnóstico utilizando bases de datos biomédicas.

Determinar el patrón de herencia de enfermedades monogénicas a través del análisis genético.

Interpretar los resultados de pruebas diagnósticas citogenéticas y moleculares.

SISTEMA DE EVALUACIÓN DEL APRENDIZAJE

Los resultados de aprendizaje de los alumnos se evaluarán con una metodología que tenga en cuenta las diferentes actividades realizadas durante el curso. Así, a lo largo del cuatrimestre se propondrá una prueba

escrita, tareas consistentes en estudios de caso, cuestiones o problemas y un informe del trabajo de laboratorio. El peso de cada prueba es el siguiente:

Examen (60% de la calificación final). Prueba escrita consistente en problemas y cuestiones.

Tareas (20%): estudios de caso que deberán ser analizados y discutidos, así como resolución de cuestiones o problemas. Se presentarán de manera escrita o mediante exposiciones orales.

Trabajo práctico en laboratorio (20%). La asistencia a las sesiones prácticas es obligatoria: la falta o el retraso reiterado a las mismas será motivo suficiente para suspender las prácticas y, por tanto, la asignatura. Se evaluará: la actitud durante el desarrollo de las prácticas y la obtención, elaboración e interpretación de los resultados experimentales a través de un informe de resultados que se pedirá al finalizar las sesiones de prácticas.

En todos los ejercicios se tendrá en cuenta: a) la propiedad del vocabulario, b) la corrección sintáctica, c) la corrección ortográfica (grafías y tildes), d) la puntuación apropiada, e) la adecuada presentación. Reiteradas incorrecciones repercutirán negativamente en la nota e incluso podrán suponer la calificación de suspenso.

Para aprobar la asignatura hay que tener una media ponderada, entre las distintas actividades de evaluación, igual o superior a 5 puntos sobre 10. La media ponderada no se realizará si en el examen o en el informe de prácticas la calificación es inferior a 5 puntos sobre 10, quedando suspensa la asignatura en ese caso.

Las partes superadas en la convocatoria ordinaria se guardarán para la convocatoria extraordinaria. En dicha convocatoria, el alumno presentará el trabajo requerido por el profesor o realizará una prueba relacionada con la materia que tenga suspensa. Si el bloque de prácticas se suspende por ausencia a las mismas, se recuperará en convocatoria extraordinaria mediante un examen práctico, además del informe o prueba escrita.

El sistema de evaluación para estudiantes que se matriculan por segunda o más veces en la asignatura será el mismo que para los estudiantes de primera matrícula, si bien deberán contactar con el profesor de la materia para informarse de posibles criterios de evaluación específicos para cada caso.

BIBLIOGRAFÍA Y OTROS RECURSOS

Básica

Klug WS., Cummings MR., Spencer C., Palladino MA., Killian D. Concepts of genetics. 12th ed. Pearson, 2018.

Strachan, T., Goodship J., Chinnery P. Genetics and Genomics in Medicine. 1st Edition. Garland Science, 2014.

Nussbaum, R.L., McInnes, R.R., Willard, H.F. Thompson & Thompson Genetics in Medicine, 8th Edition . Saunders Elsevier. 2016.

Complementaria

Jorde, L., Carey, J and Bamshad, MJ. Medical Genetics, 5th Ed. Mosley Elsevier, 2016

Emery and Rimoin's Principles and Practice of Medical Genetics and Genomics. Editors: Reed Pyeritz Bruce Korf Wayne Grody. Academic Press. Elsevier. 2018.

Nature Reviews Genetics. Nature Publishing Group. Mensual

Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM) (<https://www.omim.org/>): Base de datos de enfermedades genéticas humanas. Las búsquedas se pueden hacer indicando el nombre de una enfermedad o de un gen.

Ensembl (<http://www.ensembl.org/index.html>): Navegador de genomas. Generado por el European Bioinformatics Institute.