

Guía Docente

DATOS DE IDENTIFICACIÓN

Titulación:	Medicina		
Rama de Conocimiento:	Ciencias de la Salud		
Facultad/Escuela:	Ciencias Biosanitarias		
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 Isturiz	j.sierra.prof@ufv.es
Beatriz Herranz Sanchez	beatriz.herranz@profesores.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 2015, 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" (Sen.Barack Obama. Bill 976, Genomics and Personalized Medicine Act. 2007). Asimismo, el propio presidente Obama en el discurso del estado de la Unión de 2015, anunció un plan de financiación para incrementar la investigación de tratamientos médicos que se ajusten a los datos genéticos de los pacientes: "la promesa de la medicina de precisión es dar el tratamiento correcto, en el momento correcto, a la persona correcta".

La medicina personalizada actual descansa en el enorme progreso científico generado y experimentado por la Genética en los campos de la Biología Molecular y la Tecnología del DNA recombinante. Esta tecnología ha permitido la identificación, la alteración y la transferencia de material genético entre organismos, con el fin de modificar "ad hoc" determinadas características de los seres vivos. Esto ofrece una perspectiva de cambio en el ámbito de la asistencia sanitaria: la era "post genómica" permitirá producir nuevas herramientas de diagnóstico (consejo genético) y tratamiento por medio de medicamentos diseñados en función de las características de cada individuo (farmacogenómica). Asimismo, con el desarrollo del Proyecto Genoma Humano se ha aportado información fundamental sobre muchas enfermedades, pero además 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. 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 y Química de 2º Bachillerato.

CONTENIDOS

PARTE I: Genética Molecular.

Tema 1. Organización del genoma humano. Estructura del gen. Estructura del cromosoma. El ADN mitocondrial.

Tema 2. Replicación del genoma. Replicación y ciclo celular.

Tema 3. Reparación del genoma. Mutación génica.

Tema 4. Expresión del genoma: transcripción.

Tema 5. Expresión del genoma: traducción.

Tema 6. Regulación de la expresión génica. Epigenética.

Tema 7. Bases de datos en Genética. Navegadores del genoma humano.

Tema 8. Herramientas de genética molecular humana. Construcción de moléculas de ADN recombinante. Técnicas de hibridación. PCR. Secuenciación. Microarrays. CRISPR/Cas9.

PARTE II: Análisis genético humano, citogenética y diagnóstico.

Tema 9. Conceptos básicos de análisis genético. Patrones de herencia mendeliana.

Tema 10. Enfermedades monogénicas I. Enfermedades con herencia autosómica recesiva. Enfermedades con herencia autosómica dominante. Enfermedades con herencia ligada al sexo.

Tema 11. Enfermedades monogénicas II. Desviaciones de las segregaciones mendelianas. Variaciones en las relaciones de dominancia. Alelos múltiples. Genes letales. Pleiotropía. Penetrancia y expresividad. Impronta génica. Expansión de tripletes. Patologías mitocondriales.

Tema 12. Cartografiado en humanos. Análisis de ligamiento. LoD Score. Variaciones genómicas y polimorfismos: RFLP's, VNTRs, SNP's, CNVs. Haplotipo.

Tema 13. Citogenética I. Aneuploidías. Alteraciones cromosómicas estructurales: deleciones, duplicaciones, translocaciones robertsonianas y recíprocas.

Tema 14. Citogenética II. Técnicas de bandeado cromosómico. FISH. QF-PCR. MLPA. Array-CGH.

PARTE III: 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.
- Presentación de trabajos..
- Clases prácticas
- Tutorías.
- 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 Presentación trabajos 3h Clases prácticas 15h Tutorías 3h Evaluación 3h	Trabajo de contenidos a través de búsqueda y análisis de información, preparación de exposiciones, resolución de problemas y cuestiones. 66h Trabajo de contenidos experimentales 15h Preparación tutorías 5h

COMPETENCIAS

Competencias básicas / generales / transversales

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

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

Reconocer los determinantes de salud en la población, tanto los genéticos como los dependientes del sexo y estilo de vida, demográficos, ambientales, sociales, económicos, psicológicos y culturales.

Obtener y utilizar datos epidemiológicos y valorar tendencias y riesgos para la toma de decisiones sobre salud.

Conocer, valorar críticamente y saber utilizar las fuentes de información clínica y biomédica para obtener, organizar, interpretar y comunicar la información científica y sanitaria.

Tener, en la actividad profesional, un punto de vista crítico, creativo, con escepticismo constructivo y orientado a la investigación.

Comprender la importancia y las limitaciones del pensamiento científico en el estudio, la prevención y el manejo de las enfermedades.

Adquirir la formación básica para la actividad investigadora.

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 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.

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

Diagnóstico y consejo genético.

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

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.
Reconocer las principales técnicas de manipulación del DNA.
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, exposiciones, cuestiones o problemas y un informe del trabajo de laboratorio. El peso de cada prueba es el siguiente:

Examen (60% 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. Se evaluará: la actitud durante el desarrollo de las prácticas, 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 idiomáticas podrán suponer incluso la calificación de suspenso. (Basado en los criterios generales de evaluación de la PAU 2016 de la Universidad de Alcalá de Henares)

Para aprobar la asignatura hay que tener aprobados cada uno de los bloques: la prueba escrita, las tareas y el trabajo de laboratorio. 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 escrita relacionada con la materia que tenga suspenso.

Las calificaciones tendrán una escala numérica de 0 a 10 con un decimal, a la que se añadirá su correspondiente calificación cualitativa:

0-4,9: Suspenso (SS).

5,0-6,9: Aprobado (AP).

7,0-8,9: Notable (NT).

9,0-10: Sobresaliente (SB).

No Presentado: (NP), sin calificación numérica.

BIBLIOGRAFÍA Y OTROS RECURSOS

Básica

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

Michael Palladino, Charlotte Spencer, Michael Cummings, William Klug. Concepts of Genetics. 11th ed. Addison Wesley-Benjamin Cummings, 2015.

Complementaria

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

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

Griffiths AJF, Wessler SR, Carroll SB, Doebley J. Introduction to Genetic Analysis. 11th ed. WH Freeman, 2015

Korf, B.R., Irons, M.B. Human Genetics and Genomics. 4th Edition. Wiley-Blackwell, 2013.

Tobias, E.S., Connor, M., Ferguson-Smith, M. Essential Medical Genetics 6th Edition. Wiley-Blackwell, 2011.

- Nature Reviews Genetics. Nature Publishing Group. Mensual

- Trends in Genetics. Cell Press. Mensual.

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/> Base de datos de publicaciones científicas.

<http://www.omim.org/>

Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM): información sobre enfermedades hereditarias humanas. Las búsquedas se pueden hacer indicando el nombre de una enfermedad o de un gen.

<http://www.ensembl.org/> Navegador de genomas. Generada por The Wellcome Trust Sanger Institute (Cambridge, U.K). y por el European Bioinformatics Institute.