



CURSO ACADÉMICO 2022/2023

DOCENTE: Julio Rodríguez López

TÍTULO DE LA MATERIA: Genética y salud. Introducción a la genética médica y la medicina personalizada.

Nº DE HORAS: 30

- **Presenciales en el aula:** 30
- **Presenciales fuera del aula:**

DESCRIPCIÓN GENERAL

El ADN es la molécula de la herencia. En ella se encuentra la información necesaria para la formación y el funcionamiento de cualquier organismo vivo, incluido el ser humano, y como tal, es parte fundamental de nuestra biología y de nuestra salud.

La información contenida en el ADN es pasada de padres a hijos y no solo es clave para el desarrollo del futuro ser humano y de cuáles van a ser sus características como el color de los ojos, el pelo, la altura o la forma de la nariz, sino que también contiene información puede estar implicada en el riesgo a sufrir diferentes tipos de enfermedades y en otros aspectos cruciales de la salud como el envejecimiento, el cáncer o la respuesta a los fármacos.

La evolución en el conocimiento en genética y la genómica y la mejora en las tecnologías de análisis de los últimos años han llevado a que esta área del conocimiento haya pasado de ser el campo de estudio de la herencia a convertirse en una parte fundamental de la práctica de la medicina.

Este curso, proporciona una introducción a la genética haciendo especial hincapié en los últimos avances en el campo de la medicina genómica y su aplicación a diferentes áreas de la salud, desde la prevención de enfermedades, hasta la intervención terapéutica, pasando por el consejo y asesoramiento genético, la nutrición, el análisis genético prenatal, la respuesta a fármacos y tratamientos (farmacogenética), la atención temprana o el diagnóstico genético.

OBJETIVOS

- Conocer los conceptos y principios básicos de la genética y la genómica.
- Conocer la estructura y función básica del material genético y su papel en la salud.
- Deducción de los diferentes modos de herencia de los genes y el concepto de enfermedad hereditaria.
- Conocimientos básicos de la función génica
- Conocer los principios básicos de la variación genética común y rara (mutación)
- Conocer el papel de la variación genética en la salud. Conceptos básicos como riesgo, variante patogénica, variante causal, penetrancia.

- Conocer qué es la medicina genética, como la medicina puede usar la información genética para la prevención, el diagnóstico y la intervención terapéutica.
- Resolución de casos prácticos.
- Fomentar el trabajo en equipo a través de la realización de trabajos en clase.
- Adquisición de destrezas en la búsqueda y manejo de la información científica

COMPETENCIAS

En esta materia el/la alumno/a adquirirá o practicará una serie de competencias básicas/generales y transversales:

Básicas:

- Que los/las estudiantes hayan demostrado poseer y comprender conocimientos en un área de estudio que incluye aspectos de la vanguardia de dicho campo de estudio.
- Que los/las estudiantes sepan aplicar sus conocimientos a su labor 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/las estudiantes tengan la capacidad de reunir e interpretar datos relevantes dentro de su área de estudio para emitir juicios que incluyan una reflexión sobre temas relevantes de índole social, científica o ética.

Generales

- Reunir e interpretar datos, información y resultados relevantes, obtener conclusiones y emitir informes razonados en problemas relacionados con el área de estudio.
- Aplicar tanto los conocimientos teóricos-prácticos adquiridos como la capacidad de análisis y de abstracción a la definición y planteamiento de problemas y a la búsqueda de sus soluciones en contextos académicos como en la vida diaria.
- Estudiar y aprender de forma autónoma conocimientos científicos.

Transversales

- Capacidad de análisis y de síntesis.
- Capacidad para el razonamiento y la argumentación.
- Capacidad para trabajar en grupo y abarcar situaciones problemáticas de forma colectiva.
- Capacidad para obtener información adecuada, diversa y actualizada.
- Capacidad para elaborar y presentar un texto organizado y comprensible.
- Utilización de información bibliográfica y de Internet.
- Utilización de información en lengua extranjera.
- Capacidad para resolver problemas mediante la aplicación integrada de sus

conocimientos.

Específicas

- **Ámbito competencial:** Biología humana, herencia y salud: El material hereditario, estructura, función y papel en la salud.
- **Ámbito competencial:** Biología humana, herencia y salud: Mecanismos de la herencia, enfermedades hereditarias.
- **Ámbito competencial:** Biología humana, herencia y salud: Variación genética humana y su papel en la salud y la enfermedad.
- **Ámbito competencial:** Biología humana, herencia y salud: Bases biológicas de las enfermedades, la genética médica,
- **Ámbito competencial:** Medicina genética, medicina personalizada y biomedicina: intervención en medicina genética (consejo, diagnóstico, prevención, farmacogenética).

CONTENIDOS

1. Principios básicos de la genética humana. Naturaleza y estructura del material hereditario.
2. ADN, cromosomas y genes.
3. Expresión y regulación génica. El código genético.
4. Variación genética, herencia y determinación del sexo.
5. Base de las enfermedades genéticas humanas. Enfermedades hereditarias: enfermedades cromosómicas y mendelianas, enfermedades complejas.
6. Genética del cáncer.
7. Detección de variantes genéticas. Técnicas de diagnóstico genético.
8. Genética médica: la medicina personalizada, el diagnóstico genético y la farmacogenética.
9. Genética médica: el consejo genético.
- 10.

METODOLOGÍA DOCENTE

- Clases expositivas (30h)

Van a ser el pilar fundamental de la metodología docente de esta asignatura.

Se darán al grupo completo y en ellas se tratarán los contenidos específicos de cada uno de los temas del programa.

El desarrollo de los contenidos se hará con ayuda de una presentación PowerPoint, específica para cada tema, junto con vídeos, animaciones, pizarra (en las clases presenciales) y cualquier otro material que ayude y facilite la comprensión de los conceptos que se estudien.

Paralelamente en las clases expositivas serán frecuentes tanto las preguntas como la

exposición de problemas y cuestiones que se resolverán de manera individual o en grupo.

EVALUACIÓN

Prueba presencial

Examen tipo test

Preguntas test 30

Duración del examen 90 (minutos)

Material permitido en el examen: No se permite ningún tipo de material ni calculadora.

Criterios de evaluación

La evaluación de la asignatura se llevará a cabo a través de una prueba presenciales.

Para la superación la asignatura es imprescindible obtener una calificación igual o superior a 5 puntos.

Cada pregunta tendrá cuatro opciones de las que sólo una será correcta. Estas preguntas versarán sobre definiciones de conceptos, relaciones entre los mismos, interpretación de datos, figuras, problemas, etc. En ocasiones, algunas preguntas pueden tener una, dos o tres opciones verdaderas y, cuando ello ocurra, siempre habrá una de las cuatro opciones que será la más completa y considerada la única correcta. El ejercicio tendrá una duración máxima de 90 minutos y no se permitirá el uso de ningún tipo de material didáctico ni de calculadora.

Para calcular la puntuación del examen se considerarán los aciertos y los errores: cada Acierto vale 0,33 y cada Error resta 0,11 puntos.

Puntuación = nº Aciertos × 0,33 - nº Errores × 0,11

% del examen sobre la nota final 100

Nota mínima del examen para aprobar 5

¿Hay otra/s actividad/es evaluable/s? No

BIBLIOGRAFÍA BÁSICA Y RECURSOS

- Klug, Cummings & Spencer, Klug, Cummings, Spencer, 10, Pearson, 2013
- Pierce, Benjamin A, Genética : un enfoque conceptual, 5, Médica Panamericana, 2015
- Watson, Baker, Bell, Gann, Levine, Losick, Biología molecular del gen, 7, Médica Panamericana, 2016
- Meng, H. (2019). Self-assessment Questions for Clinical Molecular Genetics. Academic Press.
- Pinto-Escalante, D., Ceballos-Quintal, J. M., Castillo-Zapata, I., & López-Avila, M. T. D. J. (2001). Fundamentos y actualidades del asesoramiento genético. Revista



Biomédica, 12(3), 186-195.

- Nussbaum, R. L., McInnes, R. R., & Willard, H. F. (2015). Thompson & Thompson genetics in medicine e-book. Elsevier Health Sciences.