

# DIAGNÓSTICO GENÉTICO

Curso 2020-2021

(Fecha última actualización: 15/07/2020)

(Fecha de aprobación en Comisión Académica del Máster: 15/07/2020)

SEMESTRE	CRÉDITOS	CARÁCTER	TIPO DE ENSEÑANZA	IDIOMA DE IMPARTICIÓN
2º	1.5	Obligatoria	Presencial	Español
<b>MÓDULO</b>		MODULO I BLOQUE IV		
<b>MATERIA</b>		MATERIA TEÓRICO/PRÁCTICAS.		
<b>CENTRO RESPONSABLE DEL TÍTULO</b>		Escuela Internacional de Posgrado		
<b>MÁSTER EN EL QUE SE IMPARTE</b>		<b>Máster Universitario en Análisis Biológico y Diagnóstico de Laboratorio</b>		
<b>CENTRO EN EL QUE SE IMPARTE LA DOCENCIA</b>		Facultad de Farmacia, Escuela de Análisis Clínicos		
<b>PROFESORES<sup>(1)</sup></b>				
<b>JOSE CARMELO RUIZ REJON</b>				
<b>DIRECCIÓN</b>		Dpto. Genética, Facultad de Ciencias carmelo@ugr.es		
<b>TUTORÍAS</b>		Martes, miércoles y jueves, de 10 a 12 horas		
<b>ROBERTO DE LA HERRAN MORENO</b>				
<b>DIRECCIÓN</b>		Dpto. Genética, Facultad de Ciencias rherran@ugr.es		
<b>TUTORÍAS</b>		Martes, miércoles y jueves, de 12 a 14 horas		
<b>COMPETENCIAS GENERALES Y ESPECÍFICAS</b>				
<p>CB6 - Poseer y comprender conocimientos que aporten una base u oportunidad de ser originales en el desarrollo y/o aplicación de ideas, a menudo en un contexto de investigación</p> <p>CB7 - Que los estudiantes sepan aplicar los conocimientos adquiridos y su capacidad de resolución de problemas en entornos nuevos o poco conocidos dentro de contextos más amplios (o multidisciplinares) relacionados con su área de estudio</p> <p>CB8 - Que los estudiantes sean capaces de integrar conocimientos y enfrentarse a la complejidad de formular juicios a partir de una información que, siendo incompleta o limitada, incluya reflexiones sobre las responsabilidades sociales y éticas vinculadas a la aplicación de sus conocimientos y juicios</p>				

<sup>1</sup> Consulte posible actualización en Acceso Identificado > Aplicaciones > Ordenación Docente

(cc) Esta guía docente debe ser cumplimentada siguiendo la "Normativa de Evaluación y de Calificación de los estudiantes de la Universidad de Granada" ([http://secretariageneral.ugr.es/pages/normativa/fichasugr/ncg7121/!](http://secretariageneral.ugr.es/pages/normativa/fichasugr/ncg7121/))



CB9 - Que los estudiantes sepan comunicar sus conclusiones y los conocimientos y razones últimas que las sustentan a públicos especializados y no especializados de un modo claro y sin ambigüedades  
CB10 - Que los estudiantes posean las habilidades de aprendizaje que les permitan continuar estudiando de un modo que habrá de ser en gran medida autodirigido o autónomo.  
CE 2. Realizar análisis genético  
CE 3. Cálculos de riesgos enfocados al asesoramiento genético  
CE 44. Mecanismos de la herencia  
CE 54. Replicación, transcripción, traducción y modificación del material genético

#### OBJETIVOS O RESULTADOS DE APRENDIZAJE (SEGÚN LA MEMORIA DE VERIFICACIÓN DEL TÍTULO)

##### ***El alumno sabrá/comprenderá:***

Métodos de obtención de preparaciones cromosómicas humanas  
Métodos de tinción  
Estructura, organización y clasificación de los cromosomas humanos  
Principales anomalías cromosómicas numéricas y estructurales  
Marcadores moleculares para consejo genético

##### ***El alumno será capaz de:***

Realizar cariotipos humanos e identificar las anomalías cromosómicas estructurales y numéricas más frecuentes.  
Capacidad para analizar la información disponible sobre la estructura del cariotipo humano.  
Capacidad para el cálculo de riesgos y su aplicación para el asesoramiento genético.

#### BREVE DESCRIPCIÓN DE CONTENIDOS (SEGÚN LA MEMORIA DE VERIFICACIÓN DEL TÍTULO)

1. Introducción a la Genética Médica. Bases bioquímicas. DNA y RNA. Código genético y cromosomas. Ciclo celular.
2. Estudio citogenético: cariotipo
3. Mecanismos de producción de las anomalías cromosómicas, estructurales y numéricas. Anomalías en autosomas y cromosomas sexuales. Anomalías cromosómicas en neoplasias humanas. Síndromes de inestabilidad cromosómica. Expresividad, penetrancia y mutaciones. Diagnóstico prenatal. Consejo genético.
4. Citogenética de la infertilidad y esterilidad. Reproducción asistida

#### TEMARIO DETALLADO DE LA ASIGNATURA

##### **TEÓRICO:**

Tema 1. Estudios citogenéticos Cariotipo humano. Estrategia metodológica. Bando cromosómico. Identificación de los cromosomas. Polimorfismos cromosómicos. Hibridación in situ fluorescente (FISH). Hibridación genómica comparativa (CGH)

Tema 2. Alteraciones cromosómicas. Autosomopatías. Gonosomopatías. Alteraciones numéricas: poliploidía, aneuploidía y mosaico. Alteraciones estructurales: deleción, duplicación, inversión, translocación, anillo, isocromosoma. Mecanismos de producción. Autosomopatías: generalidades, incidencia, y descripción clínica y citogenética de las más frecuentes. Gonosomopatías: síndromes de Turner y de Klinefelter

Tema 3. Enfermedades ligadas al cromosoma X. Criterios para reconocer la herencia ligada al X. Número y ejemplos de enfermedades ligadas al cromosoma X. Alteraciones de la visión al color. Hemofilia. Síndrome del cromosoma X frágil

Tema 4. Prevención de las enfermedades con base génica. Consejo genético. Detección de familias y de individuos de alto riesgo. Cribaje poblacional. Diagnóstico presintomático. Riesgos pretest y riesgos postest. Diagnóstico prenatal y neonatal: generalidades, descripción e indicaciones. Consejo genético



## TEMARIO PRÁCTICO:

### Seminarios/Talleres

Exposición temas relevantes en citogenética humana de actualidad

Prácticas de Laboratorio

Práctica 1. Metodología de obtención de metafases.

Práctica 2. Elaboración e interpretación del cariotipo. Nomenclatura de los cromosomas y de las bandas cromosómicas. Cariotipo normal. Identificación de las alteraciones más corrientes en el cariotipo (45,X; 47,XXY; 47,XX, +21; translocación 13:14)

## BIBLIOGRAFÍA

### BIBLIOGRAFÍA FUNDAMENTAL:

-Nussbaum, R.L., McInnes, R.R. & Willard, H.F. 2016. Thompson & Thompson. Genetics in Medicine. 8th ed. Ed. Elsevier Inc., Philadelphia.

- Pritchard, D.J. & Korf, B.R. 2015. Genética Médica. Lo esencial de un vistazo. 3ª ed. Ed. Med. Panamericana. S.A. Madrid.

- Solari, A.J. 2011. Genética Humana. Fundamentos y Aplicaciones en Medicina. 4ª ed. Ed. Med. Panamericana. S.A. Madrid.

### BIBLIOGRAFÍA COMPLEMENTARIA:

- Strachan, T., Goodship, J. & Chinnery, P. 2014. Genetics and Genomics in Medicine. Ed. Garland Science, Abingdon.

- Donaldson, P., Daly, A., Ermini, L. & Bevitt, D. 2015. Genetics of Complex Disease. Ed. Garland Science, Abingdon

## ENLACES RECOMENDADOS (OPCIONAL)

Biblioteca de la Universidad de Granada: <http://www.ugr.es/~biblio/> (acceso a Revistas electrónicas).

Sociedad Española de Genética (SEG): <http://www.segenetica.es/> Asociación Española de Genética Humana (AEGH): <http://www.aegh.org/>

• Herencia mendeliana en el hombre (OMIM): <http://www.omim.org/>

• Genetics Home Reference: <http://ghr.nlm.nih.gov/>

• La consulta de genética paso a paso: <http://vimeo.com/5063119>

• Casos clínicos: <http://web.udl.es/usuarios/e4650869/docencia/segoncicle/genclin98/casoscli.html>

• Cariotipos on line: <http://learn.genetics.utah.edu/content/begin/traits/karyotype/>

• GeneCards: <http://www.genecards.org/>

• National Center for Biotechnology Information (NCBI): <http://www.ncbi.nlm.nih.gov>

• Bases de datos del NCBI: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/Entrez/index.html>

• PubMed: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?db=PubMed>

• Medline: <http://medlineplus.nlm.nih.gov/medlineplus>

## METODOLOGÍA DOCENTE

Lección magistral/expositiva

Resolución de problemas y estudio de casos prácticos

Prácticas de laboratorio o clínicas

Seminarios Realización de trabajos individuales

## EVALUACIÓN (INSTRUMENTOS DE EVALUACIÓN, CRITERIOS DE EVALUACIÓN Y PORCENTAJE SOBRE LA CALIFICACIÓN FINAL, ETC.)

## CONVOCATORIA ORDINARIA



El artículo 17 de la Normativa de Evaluación y Calificación de los Estudiantes de la Universidad de Granada establece que la convocatoria ordinaria estará basada preferentemente en la evaluación continua del estudiante, excepto para quienes se les haya reconocido el derecho a la evaluación única final.

Pruebas, ejercicios y problemas, resueltos en clase o individualmente a lo largo del curso 10% - 30%.

Valoración final de informes, trabajos, proyectos, etc. (individual o en grupo) 10% - 15%.

Pruebas escritas 30% - 45%.

Aportaciones del alumno en sesiones de discusión y actitud del alumno en las diferentes actividades desarrolladas 5% - 10%

#### CONVOCATORIA EXTRAORDINARIA

El artículo 19 de la Normativa de Evaluación y Calificación de los Estudiantes de la Universidad de Granada establece que los estudiantes que no hayan superado la asignatura en la convocatoria ordinaria dispondrán de una convocatoria extraordinaria. A ella podrán concurrir todos los estudiantes, con independencia de haber seguido o no un proceso de evaluación continua. De esta forma, el estudiante que no haya realizado la evaluación continua tendrá la posibilidad de obtener el 100% de la calificación mediante la realización de una prueba y/o trabajo.

Pruebas, ejercicios y problemas, resueltos en clase o individualmente a lo largo del curso 10% - 30%.

Valoración final de informes, trabajos, proyectos, etc. (individual o en grupo) 10% - 25%.

Pruebas escritas 30% - 45%.

#### DESCRIPCIÓN DE LAS PRUEBAS QUE FORMARÁN PARTE DE LA EVALUACIÓN ÚNICA FINAL ESTABLECIDA EN LA NORMATIVA DE EVALUACIÓN Y DE CALIFICACIÓN DE LOS ESTUDIANTES DE LA UNIVERSIDAD DE GRANADA

El artículo 8 de la Normativa de Evaluación y Calificación de los Estudiantes de la Universidad de Granada establece que podrán acogerse a la evaluación única final, el estudiante que no pueda cumplir con el método de evaluación continua por causas justificadas.

Para acogerse a la evaluación única final, el estudiante, en las dos primeras semanas de impartición de la asignatura o en las dos semanas siguientes a su matriculación si ésta se ha producido con posterioridad al inicio de las clases, lo solicitará, a través del procedimiento electrónico, a la Coordinación del Máster, quien dará traslado al profesorado correspondiente, alegando y acreditando las razones que le asisten para no poder seguir el sistema de evaluación continua.

La evaluación en tal caso consistirá en:

- Examen teórico- práctico

#### INFORMACIÓN ADICIONAL

Cumplimentar con el texto correspondiente en cada caso.

### ESCENARIO A (ENSEÑANZA-APRENDIZAJE PRESENCIAL Y NO PRESENCIAL)

#### ATENCIÓN TUTORIAL

##### HORARIO

(Según lo establecido en el POD)

##### HERRAMIENTAS PARA LA ATENCIÓN TUTORIAL

(Indicar medios telemáticos para la atención tutorial)



No se modifica el horario.	En escenario semipresencial, salvo excepciones, se atenderán las tutorías por videoconferencia (Google Meet) o correo electrónico oficial. Las tutorías individuales tendrán lugar previa petición del estudiante. El profesor podrá proponer tutorías grupales, obligatorias u optativas, si lo estima oportuno como herramienta de retorno formativo en caso de que hubiera que impartir clases virtuales en modo asíncrono.
----------------------------	--

### MEDIDAS DE ADAPTACIÓN DE LA METODOLOGÍA DOCENTE

- La proporción entre clases virtuales y presenciales dependería del centro y circunstancias sanitarias, se primará virtualizar las clases teóricas y la presencialidad en la impartición de seminarios y prácticas.
- Los estudiantes convocados recibirán sesiones de prácticas virtuales y presenciales, nunca superando el aforo establecido para dichos laboratorios.
- En el caso de que no sea posible mantener una distancia de seguridad en el aula de al menos 1,5 metros entre los ocupantes, **se dividirán en dos grupos** y se impartirá docencia presencial a cada grupo previa **división temporal del módulo teórico/práctico**. Se llevará a cabo la **optimización del temario** para poder adaptarse a las circunstancias sanitarias
- Todos los estudiantes recibirán las mismas sesiones virtuales (prelab, post lab) y sesiones presenciales de prácticas por módulo
- Las clases virtuales se impartirán utilizando las plataformas Google Meet o las que dicte la UGR en su momento. Se primará la impartición síncrona, aunque las circunstancias sanitarias (enfermedad del profesor o familiar, conciliación familiar...) podrían imponer un escenario asíncrono a través Google drive y se complementarían con actuaciones de seguimiento y retorno formativo específicas para ese fin (tutorías, tareas, entregas...).
- Las plataformas descritas (Prado, Google Meet, Consigna UGR, Google Drive a través de cuenta @go.ugr, correo institucional...) son las actualmente autorizadas por la UGR. Podrían verse modificadas si las instrucciones de la UGR al respecto cambiasen durante el curso.
- Como medida adicional, se prestaría especial atención en facilitar material docente a los estudiantes a través de la plataforma Prado, Consigna UGR y/o Google Drive.

### MEDIDAS DE ADAPTACIÓN DE LA EVALUACIÓN (Instrumentos, criterios y porcentajes sobre la calificación final)

#### Convocatoria Ordinaria

- No sufre ningún cambio.
- Las pruebas tendrán lugar, si la situación lo permite, de forma presencial. Si no fuese posible, las pruebas se plantearían a través de la plataforma Prado Examen, Google Meet, siempre siguiendo las instrucciones que dictase la UGR en su momento.

#### Convocatoria Extraordinaria

- No sufre ningún cambio.
- La prueba se realizará en modo presencial. Si no fuese posible, se llevaría a cabo a través de la plataforma PRADO, Google Meet, siempre siguiendo las instrucciones que se dicten al respecto por la UGR.

#### Evaluación Única Final

- No sufre ningún cambio.
- La prueba se realizará en modo presencial. Si no fuese posible, se llevaría a cabo a través de la plataforma PRADO, Google Meet, siempre siguiendo las instrucciones que se dicten al respecto por la UGR.

### ESCENARIO B (SUSPENSIÓN DE LA ACTIVIDAD PRESENCIAL)



<b>ATENCIÓN TUTORIAL</b>	
<b>HORARIO</b> (Según lo establecido en el POD)	<b>HERRAMIENTAS PARA LA ATENCIÓN TUTORIAL</b> (Indicar medios telemáticos para la atención tutorial)
No se modifica el horario.	En escenario B, se atenderán las tutorías por videoconferencia (Googel Meet) o correo electrónico oficial. Las tutorías individuales tendrán lugar previa petición del estudiante. El profesor podrá proponer tutorías grupales, obligatorias u optativas, si lo estima oportuno como herramienta de retorno formativo en caso de que hubiera que impartir clases virtuales en modo asíncrono
<b>MEDIDAS DE ADAPTACIÓN DE LA METODOLOGÍA DOCENTE</b>	
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Todas las clases serían virtuales, <b>NO se llevaran a cabo prácticas en el laboratorio</b>. Las clases se impartirán utilizando las plataformas Google Meet o las que dicte la UGR en su momento. Se primará la impartición síncrona, aunque las circunstancias sanitarias (enfermedad del profesor o familiar, conciliación familiar...) podrían imponer un escenario asíncrono a través de Google drive y se complementarían con actuaciones de seguimiento y retorno formativo específicas para ese fin (tutorías, tareas, entregas...)</li> <li>• Las plataformas descritas (Prado, Prado Examen, Google Meet, Google Drive a través de cuenta @go.ugr, correo institucional...) son las actualmente autorizadas por la UGR. Podrían verse modificadas si las instrucciones de la UGR al respecto cambiasen durante el curso.</li> <li>• En teoría, la docencia en el horario de la asignatura se impartirá mediante videoconferencia por Google Meet. <ul style="list-style-type: none"> <li>Grabaciones de audio con explicación detallada de presentaciones de Powerpoint u otros programas, accesibles a los alumnos en sus grupos de SWAD o de PRADO</li> <li>Grabaciones de Powerpoint con voz e imagen de diversas presentaciones</li> <li>Propuesta de actividades diversas, entre las que se incluyen resolución de problemas, preparación y resolución de cuestionarios, etc.</li> <li>Clases magistrales mediante GoogleMeet.</li> </ul> </li> </ul> <p>Tutorías colectivas en horarios pactados con los alumnos, o mediante petición expresa del alumnado, sobre temas generales o específicos del módulo.</p> <p>Tutorías individuales. Respuesta individual por correo electrónico a preguntas y dudas individuales planteadas por este medio.</p> <p><b>Las prácticas del laboratorio serán sustituidas por explicaciones virtuales de los protocolos de las determinaciones analíticas, complementadas con videos online y actividades formativas.</b></p>	
<b>MEDIDAS DE ADAPTACIÓN DE LA EVALUACIÓN (Instrumentos, criterios y porcentajes sobre la calificación final)</b>	
Convocatoria Ordinaria	
<ul style="list-style-type: none"> <li>• No se producen modificaciones sobre los criterios de evaluación y porcentaje de las pruebas.</li> <li>• Los exámenes ordinarios de la asignatura serán pruebas test, preguntas cortas, escenarios clínicos y desarrollo que se realizarán a través de la plataforma PRADO.</li> </ul>	
Convocatoria Extraordinaria	
<ul style="list-style-type: none"> <li>• No se producen modificaciones sobre los criterios de evaluación y porcentaje de las pruebas.</li> </ul>	



- El examen extraordinario incluirá una prueba tipo test, preguntas cortas, escenarios clínicos y preguntas de desarrollo a realizar a través de la plataforma PRADO.

#### Evaluación Única Final

- No se producen modificaciones sobre los criterios de evaluación y porcentaje de las pruebas.
- El examen extraordinario incluirá pruebas test, preguntas cortas, escenarios clínicos y desarrollo que se realizarán a través de la plataforma PRADO.

#### INFORMACIÓN ADICIONAL (Si procede)

Siguiendo las recomendaciones de la CRUE y del Secretariado de Inclusión y Diversidad de la UGR, los sistemas de adquisición y de evaluación de competencias recogidos en esta guía docente se aplicarán conforme al principio de diseño para todas las personas, facilitando el aprendizaje y la demostración de conocimientos de acuerdo a las necesidades y la diversidad funcional del alumnado.

