

GENÉTICA DE ENFERMEDADES AUTOINMUNES COMPLEJAS

MÓDULO	MATERIA	CURSO	SEMESTRE	CRÉDITOS	TIPO
DOCENTE DE ESPECIALIZACIÓN. ESPECIALIDAD BIOSANITARIA	Genética de enfermedades autoinmunes complejas	1º	1º	4	Optativa
PROFESOR(ES)			DIRECCIÓN COMPLETA DE CONTACTO PARA TUTORÍAS (Dirección postal, teléfono, correo electrónico, etc.)		
Marta Alarcón Riquelme Javier Martín Ibáñez F. David Carmona López			Marta Alarcón Riquelme: marta.alarcon@genyo.es Javier Martín Ibáñez: martin@ipb.csic.es F. David Carmona López: dcarmona@ipb.csic.es		
			HORARIO DE TUTORÍAS		
			16:00 – 18:00		
MÁSTER EN EL QUE SE IMPARTE			OTROS MÁSTERES A LOS QUE SE PODRÍA OFERTAR		
Genética y Evolución			Inmunología		
PRERREQUISITOS Y/O RECOMENDACIONES (si procede)					
Haber cursado el Módulo docente genérico.					
BREVE DESCRIPCIÓN DE CONTENIDOS (SEGÚN MEMORIA DE VERIFICACIÓN DEL MÁSTER)					
Factores genéticos de predisposición a las enfermedades autoinmunes. Estudios de asociación. Estudios de ligamiento. Selección de genes candidatos. Selección de marcadores genéticos: mutaciones puntuales (SNPs), microsátélites, variaciones en el número de copias (CNV). Estudios de rastreo sistemático del genoma (GWAs). Componente genético compartido en autoinmunidad.					
COMPETENCIAS GENERALES Y ESPECÍFICAS					
GENERALES:					
CT1. Adquirir una comprensión sistemática de los distintos campos de estudio de la Genética y de la Biología evolutiva y un dominio en las habilidades y métodos de investigación propios de estas disciplinas científicas y de sus aplicaciones. CT2. Aplicar a entornos nuevos o poco conocidos, dentro de contextos más amplios o multidisciplinares, los conocimientos adquiridos y su capacidad de resolución de problemas relacionados con el área de estudio de las distintas ramas de la Genética y de la Biología evolutiva.					

- CT3. Desarrollar habilidades de análisis y síntesis de la información científica, incluyendo capacidades de comprensión, razonamiento y crítica científica, así como de expresión oral, debate y argumentación lógica.
- CT4. Elaborar adecuadamente y con cierta originalidad composiciones escritas o argumentos motivados, redactar planes, proyectos de investigación y artículos científicos.
- CT5. Formular con cierta originalidad hipótesis razonables.
- CT6. 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.
- CT7. 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.
- CT8. Desarrollar habilidades de aprendizaje que les permitan continuar estudiando de un modo que habrá de ser en gran medida autodirigido o autónomo.
- CT9. Aplicar el método científico en la investigación.
- CT10. Trabajar eficazmente en equipo.
- CT11. Trabajar de forma organizada y planificada.
- CT12. Demostrar motivación por la calidad.
- CT13. Tener creatividad.
- CT14. Incrementar la conciencia social y solidaria, así como el sentido ético de la ciencia y de sus aplicaciones.
- CT15. Aplicar los conocimientos adquiridos al desarrollo futuro de actividades profesionales en el campo de la investigación.

ESPECÍFICAS:

- CEB1. Comprender y saber aplicar las tecnologías utilizadas en genética y genómica en el área biosanitaria.
- CEB2. Comprender las posibilidades y las limitaciones de las aproximaciones genéticas y genómicas en el área biosanitaria.
- CEB3. Integrar la información genómica y de diagnóstico en los trastornos genéticos.
- CEB4. Adquirir el conocimiento sobre las bases biológicas de las enfermedades genéticas.
- CEB5. Relacionar el genoma humano y la individualidad genética.
- CEB6. Adquirir los conocimientos de la medicina genómica y saber aplicarlos.
- CEB7. Integrar la genética y la genómica con la terapéutica.
- CEB8. Interpretar los perfiles genéticos obtenidos en un análisis molecular.
- CEB9. Aplicar los conocimientos adquiridos al desarrollo futuro de actividades profesionales en el campo de la biomedicina.

OBJETIVOS (EXPRESADOS COMO RESULTADOS ESPERABLES DE LA ENSEÑANZA)

El alumno sabrá/comprenderá:

- Comprender y saber aplicar las tecnologías utilizadas en genética y genómica en el área biosanitaria.
Comprender las posibilidades y las limitaciones de las aproximaciones genéticas y genómicas en el área biosanitaria

El alumno será capaz de:

- . Integrar la información genómica y de diagnóstico en los trastornos genéticos.
- . Adquirir el conocimiento sobre las bases biológicas de las enfermedades genéticas.
- . Relacionar el genoma humano y la individualidad genética.
- . Adquirir los conocimientos de la medicina genómica y saber aplicarlos.
- . Integrar la genética y la genómica con la terapéutica.

- . Interpretar los perfiles genéticos obtenidos en un análisis molecular.
- . Aplicar los conocimientos adquiridos al desarrollo futuro de actividades profesionales en el campo de la biomedicina

TEMARIO DETALLADO DE LA ASIGNATURA

TEMARIO TEÓRICO:

- Tema 1. Bases inmunopatogénicas de las enfermedades autoinmunes.
- Tema 2. Diseño de estudios genéticos en enfermedades autoinmunes
- Tema 3. Implicación de los Genes del MHC en Autoinmunidad
- Tema 4. Estudios amplios del genoma (GWAS) en enfermedades autoinmunes
- Tema 5. Bases genéticas compartidas en Autoinmunidad
- Tema 6. Farmacogenética en Autoinmunidad
- Tema 7. Aplicación de los avances genéticos en el manejo clínico de las enfermedades autoinmunes.
- Tema 8. Nuevas variaciones genéticas en Autoinmunidad: CNV, in/del, variaciones raras
- Tema 9. Aportaciones de las nuevas tecnologías al avance genómico en Autoinmunidad.
- Tema 10. Sexo y Autoinmunidad

TEMARIO PRÁCTICO:

Seminarios/Talleres

Prácticas de Laboratorio

Práctica 1. Extracción de ADN de sangre periférica.

Práctica 2. Medición de la calidad y concentración del ADN mediante Nanodrop y picogreen

Práctica 3. Genotipado mediante PCR a tiempo real

Práctica 4. Análisis estadístico de datos genéticos.

BIBLIOGRAFÍA

BIBLIOGRAFÍA FUNDAMENTAL:

Genetics of autoimmune diseases—disorders of immune homeostasis. Gregersen, P. K. & Behrens, T. W. *Nature Rev. Genet.* 2006; 7, 917–928.

Autoimmune diseases: insights from genome-wide association studies. Lettre G, Rioux JD. *Hum Mol Genet.* 2008 Oct 15;17(R2):R116-21

Genome-wide association studies: a new window into immune-mediated diseases. Xavier RJ, Rioux JD. *Nat Rev Immunol.* 2008 Aug;8(8):631-43

Detecting shared pathogenesis from the shared genetics of immune-related diseases. Zhernakova A, van Diemen CC, Wijmenga C. *Nat Rev Genet.* 2009 Jan;10(1):43-55.

Recent advances in the genetics of autoimmune disease. Gregersen PK, Olsson LM. *Annu Rev Immunol.* 2009;27:363-91.

BIBLIOGRAFÍA COMPLEMENTARIA:

Genome-wide association studies for complex traits: consensus, uncertainty and challenges. McCarthy MI, Abecasis GR, Cardon LR, Goldstein DB, Little J, Ioannidis JP, Hirschhorn JN. Nat Rev Genet. 2008 May;9(5):356-69.

The genetics of autoimmune diseases: a networked perspective. Baranzini SE. Curr Opin Immunol. 2009 Dec;21(6):596-605

Why are women predisposed to autoimmune rheumatic diseases? Oliver JE, Silman AJ. Arthritis Res Ther. 2009;11(5):252. Epub 2009 Oct 26.

The genetics of human autoimmune disease. Invernizzi P, Gershwin ME. J Autoimmun. 2009 Nov-Dec;33(3-4):290-9.

ENLACES RECOMENDADOS

METODOLOGÍA DOCENTE

Se propone una metodología docente de enseñanza-aprendizaje basada en las siguientes actividades formativas para el desarrollo de **cada materia**, siguiendo el criterio especificado más arriba:

Clases teóricas:

A. Lección magistral para cada unidad temática en la que se presentan los contenidos, se suscitan cuestiones para debate y se proponen diferentes actividades de aprendizaje.

B. Sesiones de discusión en las que se establecen debates para profundizar en la comprensión de los contenidos del tema y se discuten ejercicios y trabajos propuestos como actividad individual.

Tiempo dedicado: 12,5 horas

Competencias: CT1, CT2, CT3, CT5, CT6, CT7, CT8, CT11, CT12, CT13, CT14, CEB1, CEB2, CEB3, CEB4, CEB5, CEB6, CEB7, CEB8, CEB9.

Clases prácticas:

A. Resolución de problemas y casos prácticos de los diferentes contenidos de las materias

B. Prácticas de laboratorio

C. Prácticas de simulación en ordenador

D. Análisis de bibliografía sobre distintos contenidos de la materia

E. Seminarios

Tiempo dedicado: 12,5 horas.

Competencias: CT1, CT2, CT3, CT4, CT5, CT6, CT7, CT8, CT9, CT10, CT11, CT12, CT13, CT14, CT15, CEB1, CEB2, CEB3,

CEB4, CEB5, CEB6, CEB7, CEB8, CEB9.

Tutorías grupales e individuales:

Tiempo dedicado: 5 horas.

Estudio y trabajo independiente del alumno:

Tiempo dedicado: 65 horas.

Competencias: CT1, CT2, CT3, CT4, CT5, CT6, CT8, CT11, CT12, CT13, CT14, CT15, CEB1, CEB2, CEB3, CEB4, CEB5, CEB6, CEB7, CEB8, CEB9.

Evaluación:

Tiempo dedicado: 5 horas.

RESUMEN DE DEDICACIÓN POR MATERIAS:

TOTAL DE TIEMPO DEDICADO A CADA MATERIA	TOTAL DE CRÉDITOS ECTS DEDICADOS A CADA MATERIA	TOTAL TIEMPO DE DEDICACIÓN PRESENCIAL POR MATERIA	TOTAL TIEMPO DE DEDICACIÓN NO PRESENCIAL POR MATERIA
100 HORAS	4 ECTS	35 HORAS (1,4 ECTS)	65 HORAS (2,6 ECTS)

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

Se propone un sistema de evaluación continua en el que se valorará:

1. Adquisición de las competencias, aptitudes y conocimientos propios de cada materia, mediante exámenes de su valoración.

30%

2. Las aportaciones del alumno en:

- a. Las Sesiones de Discusión en términos de ideas interesantes, dudas, y cualquier intervención que demuestre su interés por la materia y su estudio continuado a lo largo del curso.
- b. La actitud del alumno en el laboratorio durante las Prácticas de Laboratorio, su interés por aprender las técnicas y su destreza con éstas.
- c. La actitud del alumno en el aula durante las Prácticas con ordenador, su interés por aprender los procedimientos y su destreza con éstos.

10%

3. Realización de ejercicios propuestos tanto para su resolución en clase como para su realización en horas no presenciales. Igualmente, se valorará la capacidad del alumno para la elaboración de trabajos e informes.

30%

4. Capacidad de análisis y de síntesis de cada alumno en los actividades de búsqueda bibliográfica (análisis de trabajos

científicos, trabajos en equipo, seminarios), así como la claridad en la exposición de su trabajo.

30%

INFORMACIÓN ADICIONAL

--

