

DIAGNÓSTICO Y ASESORAMIENTO GENÉTICO

MÓDULO	MATERIA	CURSO	SEMESTRE	CRÉDITOS	TIPO
DOCENTE DE ESPECIALIZACIÓN. ESPECIALIDAD BIOSANITARIA	Diagnóstico y Asesoramiento genético	1º	1º	4	Optativa
PROFESORAS			DIRECCIÓN COMPLETA DE CONTACTO PARA TUTORÍAS (Dirección postal, teléfono, correo electrónico, etc.)		
Josefa Cabrero Hurtado Esther Viseras Alarcón			Departamento de Genética, Facultad de Ciencias. Tlf.: 958-243262, jcabrero@ugr.es 958-243081, eviseras@ugr.es		
			HORARIO DE TUTORÍAS Josefa Cabrero Hurtado: Martes-Jueves-Viernes (9-11 horas) Esther Viseras Alarcón: Lunes-Jueves (9-10) Martes-Miércoles (9-11)		
MÁSTER EN EL QUE SE IMPARTE			OTROS MÁSTERES A LOS QUE SE PODRÍA OFERTAR		
Genética y Evolución			Másteres de Ciencias y de Ciencias de la Salud de la UGR		
PRERREQUISITOS Y/O RECOMENDACIONES (si procede)					
Haber cursado el Módulo docente genérico.					
BREVE DESCRIPCIÓN DE CONTENIDOS (SEGÚN MEMORIA DE VERIFICACIÓN DEL MÁSTER)					
Frecuencia y tipos de enfermedades de origen genético. Enfermedades monogénicas. Enfermedades multifactoriales. Enfermedades mitocondriales. Trastornos debidos a anomalías cromosómicas. Tipos de diagnóstico genético. Técnicas de laboratorio utilizadas en el diagnóstico genético. Asesoramiento genético. Manejo de casos en el asesoramiento genético. Estimación de riesgos. Aspectos éticos, jurídicos y psicológicos del asesoramiento genético. Recursos on-line relacionados con el asesoramiento genético.					
COMPETENCIAS GENERALES Y ESPECÍFICAS DEL MÓDULO					
<p>GENERALES:</p> <p>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</p>					

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:

- 1- Los análisis clínicos y de laboratorio que se utilizan en el diagnóstico genético.
- 2- La etiología y evolución de las enfermedades genéticas y ser capaz de explicárselo a los consultantes.
- 3- Los valores de incidencia, prevalencia y riesgo de recurrencia de los trastornos hereditarios y poder transmitir esta información en términos asequibles para el paciente.
- 4- Los tipos de screening genético que se llevan a cabo en el entorno, así como de los hospitales y laboratorios donde pueden realizarse pruebas diagnósticas.
- 5- Las bases de datos de información genómica y de trastornos genéticos.
- 6- Las implicaciones éticas de las actuaciones derivadas de la consulta.

El alumno será capaz de:

- 1- Confeccionar una historia familiar, con los datos provenientes del diagnóstico clínico y los obtenidos de la anamnesis en una entrevista personal (y otras informaciones adicionales aportadas por el consultante) de cualquier trastorno objeto de consulta.
- 2- Ayudar al paciente a interpretar los resultados de los análisis y la diagnosis clínica.
- 3- Calcular, respectivamente, los valores de incidencia, prevalencia y riesgo de recurrencia de los trastornos hereditarios y poder transmitir esta información en términos asequibles para el paciente.
- 4- Aplicar a entornos multidisciplinarios los conceptos y la metodología adquiridos, de modo que se pueda transferir y discutir la información con profesionales de otras disciplinas relacionadas.
- 5- Elaborar adecuadamente y con cierta originalidad informes escritos relacionados con la consulta de asesoramiento genético.
- 6- Transmitir información de índole personal y delicada con la suficiente discreción y diplomacia, procurando atender a las necesidades personales y psicológicas de los consultantes.
- 7- Derivar a las instancias y profesionales adecuados los asuntos que trasciendan a su competencia o habilidad.

TEMARIO DETALLADO DE LA ASIGNATURA

TEMARIO TEÓRICO:

Tema 1. Consejo genético.

Concepto y aspectos generales. Objetivos del asesoramiento genético. Indicaciones para el asesoramiento genético. Requisitos para un correcto asesoramiento genético.

Tema 2. Fundamentos de Genética Molecular y Genética Clínica

Organización y estructura de las secuencias del genoma humano. Concepto de gen. Genes y ambiente. Estructura y función de los cromosomas.

Tema 3. Fundamentos del diagnóstico genético

Concepto y aspectos generales. Tipos de diagnóstico genético

Tema 4. Técnicas utilizadas para el diagnóstico genético

Análisis genéticos y citogenéticos

Tema 5. Expresión génica, mutación y cartografía.

La expresión génica y su regulación. La mutación génica y los mecanismos de reparación. Enfermedades relacionadas. Cartografía genómica.

Tema 6. Las enfermedades de origen genético

Frecuencia y tipos de enfermedades de origen genético. Enfermedades monogénicas. Patrones de genealogía mendelianos.

Tema 7. Anomalías cromosómicas

Cromosopatías estructurales. Cromosopatías numéricas

Tema 8. Factores que complican el consejo genético

Extensiones del mendelismo. Enfermedades multifactoriales. Enfermedades mitocondriales. Predicción de la fertilidad en el caso de las reordenaciones cromosómicas

Tema 9. Estimación de riesgos

Iniciación en el cálculo de riesgos. Teorema de Bayes y cálculo de las frecuencias genotípicas. Aplicación del cálculo de riesgos

TEMARIO PRÁCTICO:

Seminarios/Talleres

- Protocolo de actuación en el asesoramiento genético y resolución de casos clínicos.

BIBLIOGRAFÍA

BIBLIOGRAFÍA FUNDAMENTAL:

Jorde, E.A., Carey, L.P.A., Bamshad, J.J. & White, J.J.J. 2005. Genética Médica. 3ª edición. Elsevier.

Nussbaum, R.L., McInnes, R.R. & Williard, H.F. Thompson & Thompson. 2008. Genética en Medicina. 7ª edición. Elsevier-Masson.

Oliva, R., Ballesta, F., Oriola, J. & Clària, J. 2008. Genética Médica. Díaz de Santos Ediciones y Publicaciones i Ediciones de la Universitat de Barcelona.

Read, A. & Donnai, D. 2009. Nueva Genética Clínica. Omega.

Sanchez-Caro, J. 2010. Medicina Genética Clínica en el siglo XXI. Consideraciones científicas, éticas y legales. Comares.

Strachan, T. & Read, A.P. 2006. Genética Humana. 3ª edición. McGraw Hill.

BIBLIOGRAFÍA COMPLEMENTARIA:

Chen, H. 2006. Atlas of Genetic Diagnosis and Counseling. Humana Press.

Novo Villaverde, F.J., 2007. Genética Humana. Conceptos, mecanismos y aplicaciones de la Genética en el campo de la Biomedicina. Pearson Educación, S.A.

Pai, G.S., Lewandowski, R.C. & Borgaonkar S. D. 2003. Handbook of Chromosomal Syndromes. Wiley-Liss.

Solari, A.J. 2004. Genética Humana: Fundamentos y aplicaciones en medicina. 3ª edición. Panamericana.

Sudbery, M. 2004. Genética Molecular Humana. 2ª edición. Pearson. Prentice Hall.

ENLACES RECOMENDADOS

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/sites/entrez?db=OMIM>
On Line Mendelian Inheritance in Man (OMIM).

<http://www.mitomap.org/>
Base de datos de las mutaciones del ADNmt humano.

http://www.ornl.gov/sci/techresources/Human_Genome/medicine/genetest.shtml
Gene Testing. Human Genome Project Information. Información sobre diagnóstico, manejo y consejo de determinados trastornos genéticos.

http://www.juntadeandalucia.es/salud/orgdep/AETSA/pdf/Tests_Geneticos_ES_IPTS.pdf
Servicios de diagnóstico genético en España.

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

Web de la Asociación Española de Genética Humana.

<http://www.eddnal.com/>

European Directory of DNA Diagnostic Laboratories. Listado de Centros en Europa.

www.genetests.org/

Listado de Centros de Diagnóstico en EEUU y otros países

http://www.ornl.gov/sci/techresources/Human_Genome/medicine/genecounseling.shtml Genetic Counseling. Human Genome Project Information.

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

National Society of Genetic Counselors.

http://paidos.rediris.es/genysi/actividades/infor_ot/prevencion/22_1.htm

Consejo Genético. Ana Benavides Benavides.

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

The Genetics Alliance: Organización internacional de ayuda a las personas afectadas con enfermedades genéticas.

<http://www.dicciomed.es/php/diccio.php>

Diccionario médico on-line.

<http://medlineplus.gov/spanish/>

Enciclopedia médica y otros recursos en salud.

http://www.ornl.gov/sci/techresources/Human_Genome/glossary

Glosario de términos de Genética Molecular (Human Genome Project Information)

<http://www.slh.wisc.edu/cytogenetics/>

Recursos de Citogenética

<http://www.infobiogen.fr/services/chromcancer/>

Atlas de Genética y Citogenética en Oncología y Hematología

<http://www.ciberer.es/>

Centro de Investigación Biomédica en Red de enfermedades raras

<http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/ClinicalLabs.php?lng=ES>

Portal de información de enfermedades raras

<http://www.enfermedades-raras.org/>

Federación española de enfermedades raras

http://iier.isciii.es/er/html/er_ciac.htm

Instituto de Investigación de enfermedades raras

<http://www.aecne.es/>

Asociación española de cribado neonatal

http://noticias.juridicas.com/base_datos/CCAA/an-I11-2007.html

Ley de Genética

<http://www.emqn.org/emqn/>
Control de calidad de los análisis genéticos

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