MEDICINA GENÓMICA Y FARMACOGENÓMICA

MÓDULO	MATERIA	CURSO	SEMESTRE	CRÉDITOS	TIP0
DOCENTE DE ESPECIALIZACIÓN. ESPECIALIDAD BIOSANITARIA	Medicina Genómica y Farmacogenómica	1°	1°	4	Optativa
PROFESOR(ES)			DIRECCIÓN COMPLETA DE CONTACTO PARA TUTORÍAS (Dirección postal, teléfono, correo electrónico, etc.)		
José Antonio Lorente Acosta Juan Carlos Álvarez Carmen Entrala Bernal			Dpto. de Medicina Legal y Toxicología. Facultad de Medicina-Universidad de Granada. 958243546 jlorente@ugr.es - juanca@ugr.es - carmen@lorgen.com HORARIO DE TUTORÍAS Viernes de 12h-14h		
MÁSTER EN EL QUE SE IMPARTE			OTROS MÁSTERES A LOS QUE SE PODRÍA OFERTAR		
Genética y Evolución			Másteres 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)

Estructura y organización del genoma humano. Variabilidad genética y enfermedades humanas. Abordaje genómico de las enfermedades mendelianas y complejas. Enfoques genómicos para el descubrimiento de rutas fisiopatológicas. Abordaje genómico de las relaciones genotipo-fenotipo. Aplicaciones clínicas de la medicina genómica. Farmacogenómica. Metodologías genómicas para diagnóstico, predicción y tamiz genético. Genómica funcional de enfermedades comunes. Implicaciones éticas, legales y sociales de la medicina genómica.

COMPETENCIAS GENERALES Y ESPECÍFICAS DEL MÓDULO

GENERALES:

- CT1. Adquirir una compresión 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:

- Describir las interacciones de genes candidatos para enfermedades complejas con alta prevalencia en la población.
- Los aspectos más actuales de aplicación de la medicina genómica
- Una visión sobre una medicina preventiva personalizada a través de diagnóstico oportuno.
- Las terapias farmacológicas adecuadas al genotipo de cada individuo (farmacogenética).

El alumno será capaz de:

- Relacionar el genoma humano y la individualidad genética.
- Integrar la genética con la terapéutica.

- Analizar las pruebas diagnósticas para identificar a los individuos en riesgo.
- Relacionar las interacciones de los genes entre sí y con modificadores ambientales.
- Relacionar el perfil genético y la epigenética como factores de riesgo para determinadas enfermedades.

TEMARIO DETALLADO DE LA ASIGNATURA

TEMARIO TEÓRICO:

- Tema 1. Introducción a la Medicina Genómica
- Tema 2. Aplicaciones de la Medicina Genómica
- Tema 3. Farmacogenómica y Farmacogenética
- Tema 4. Medicina Genómica y Sociedad

TEMARIO PRÁCTICO:

Seminarios/Talleres

- Manejo de términos específicos en diagnóstico genético
- Diseño de oligos para el análisis genético.
- Práctica de bases de datos y de análisis de secuencias en internet

BIBLIOGRAFÍA

BIBLIOGRAFÍA FUNDAMENTAL:

- Genética en medicina. Margaret W. Thompson, Robert L. Nussbaum, James Scott Thompson, Roderick R. McInnes, Huntington F. Williard. Elsevier España, 2004
- Genética humana: fundamentos y aplicaciones en medicina. Alberto Juan Solari. Médica Panamericana, 1999
- Genética médica. Lynn B. Jorde. Elsevier España, 2004
- Genética médica. Rafael Oliva Virgili. Edicions Universitat Barcelona, 2004
- Hardman, J. G., L. E. Limbird, and A. Goodman Gilman. Goodman & Gilman's The Pharmacological Basis of Therapeutics (10th Ed.). Mc Graw Hill, 2001.
- Licinio, J. and M.-L. Wong. Pharmacogenomics: The Search for Individualized Therapies. John Wiley & Sons. 2002.
- Rothstein, M. A. Pharmacogenomics: Social, Ethical, and Clinical Dimensions. Wiley-Liss, 2003.

BIBLIOGRAFÍA COMPLEMENTARIA:

- 1. Lander ES, et al. Initial sequencing and analysis of the human genome. Nature, 2001; 409: 860-921.
- 2. Venter JC, et al. The sequence of the human genome. Science, 2001; 291: 1304-1351.
- 3. Jimenez-Sanchez G, et al. Human disease genes. Nature, 2001; 409: 853-855.
- 4. Sachidanandam R, et al. A map of human genome sequence variation containing 1.42 million single nucleotide polymorphisms. Nature, 2001; 409: 928-933.
- 5. Jimenez-Sanchez G. La Medicina Genómica: Un nuevo paradigma en el cuidado de la salud. Medica Sur, 2000; 7: 4-5.
- 6. Lim et al. Psychosocial Group Short- and long-term impact of receiving genetic mutation results in women at increased risk for hereditary breast cancer. J. Genet Couns 2004;13 (2): 115-33.
- 7. Taylor GR and JNM Day (Editors). Guide to mutation detection, John Wiley and sons, 2005.
- 8. Rapley R, Theophilus DMB. PCR mutation detection protocols: Methods in Molecular Biology, Rapley R Editor. 2002.

- 9. Sambrook J, Russell DW, Molecular Cloning: A laboratory manual, 3^a Edition. New York: Cold Spring Harbour Laboratory Press, 2001.
- 10. Esteban-Cardenosa E et al. High-throughput mutation detection method to scan BRCA1 and BRCA2 based on heteroduplex analysis by capillary array electrophoresis. Clin Chem 2004; 50: 313-20.
- 11. CastellSagué E et al. Detection of APC gene deletions using quantitative multiplex PCR of short fluorescent fragments. Clin Chem. 2008 Jul;54(7):1132-40.
- Altman, R. B, and T. E. Klein. (2002). Challenges for biomedical informatics and pharmacogenomics. Ann. Rev. Pharmacol. Toxicol. 42:113-133 176
- 12. Arranz, M. J., J. Munro, S. Osborne, D. Collier, and R. W. Kerwin (2001). Applications of pharmacogenetics in psychiatry: personalisation of treatment. Exp. Op. Pharmacother. 2(4), 537-542.
- 13. Chicurel ME, Dalma-Weiszhausz DD. (2002). Microarrays in pharmacogenomics-advances and future promise. Pharmacogenomics 3(5):589-601.
- 14. Daly, A. K., and A. G. Hall. (2001). Pharmacogenetics of cytotoxic drugs. Exp. Rev. Anticancer Ther. 1(2), 301-308.
- 15. Evans, W. E., and M. V. Relling. (1999). Pharmacogenomics: translating functional genomics into rational therapeutics. Science 286: 487-491.
- 16. Furness, L. M., S. Henrichwark, and M. Egerton (2000). Expression databases resources for pharmacogenomic R&D. Pharmacogenomics 1: 281-288.
- 17. Lindpaintner, K. (2002). The impact of pharmacogenetics and pharmacogenomics on drug discovery. Nat Rev Drug Discov. 1(6):463-469.
- 18.March, R., K. Cheeseman, and M. Doherty(2001). Pharmacogenetics legal, ethical and regulatory considerations. Pharmacogenomics 2: 317-327.

ENLACES RECOMENDADOS

National Human Genome Research Institute. All about the Human Genome Project. An overview of the Iluman Genome Project. Disponible en http://www.genome.gov/12011238

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	TOTAL DE CRÉDITOS	TOTAL TIEMPO DE	TOTAL TIEMPO DE
DEDICADO A CADA	ECTS DEDICADOS A	DEDICACIÓN	DEDICACIÓN NO
MATERIA	CADA MATERIA	PRESENCIAL POR	PRESENCIAL POR
		MATERIA	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%

 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