

Guía docente de la asignatura

Diagnóstico y Asesoramiento GenéticoFecha última actualización: 20/07/2021
Fecha de aprobación por la Comisión Académica: 22/07/2021**Máster**

Máster Universitario en Genética y Evolución

MÓDULO

Módulo Docente. Especialidad Biosanitaria

RAMA

Ciencias

CENTRO RESPONSABLE DEL TÍTULO

Escuela Internacional de Posgrado

Semestre

Segundo

Créditos

4

Tipo

Optativa

Tipo de enseñanza

Presencial

PRERREQUISITOS Y/O RECOMENDACIONES

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**COMPETENCIAS BÁSICAS**

- CB6 - Poseer y comprender conocimientos que aporten una base u oportunidad de ser originales en desarrollo y/o aplicación de ideas, a menudo en un contexto de investigación.
- 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.

- 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.
- 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.

COMPETENCIAS GENERALES

- CG01 - 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.
- CG02 - 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.
- CG03 - 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.
- CG04 - Elaborar adecuadamente y con cierta originalidad composiciones escritas o argumentos motivados, redactar planes, proyectos de investigación y artículos científicos.
- CG05 - Formular con cierta originalidad hipótesis razonables.
- CG06 - 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.
- CG07 - 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.
- CG08 - Desarrollar habilidades de aprendizaje que les permitan continuar estudiando de un modo que habrá de ser en gran medida autodirigido o autónomo.
- CG09 - Aplicar el método científico en la investigación.
- CG10 - Trabajar eficazmente en equipo.
- CG11 - Trabajar de forma organizada y planificada.
- CG12 - Demostrar motivación por la calidad.
- CG13 - Tener creatividad.
- CG14 - Incrementar la conciencia social y solidaria, así como el sentido ético de la ciencia y de sus aplicaciones.
- CG15 - Aplicar los conocimientos adquiridos al desarrollo futuro de actividades profesionales en el campo de la investigación.

COMPETENCIAS ESPECÍFICAS

- CE09 - Comprender y saber aplicar las tecnologías utilizadas en genética y genómica en el área biosanitaria.
- CE10 - Comprender las posibilidades y las limitaciones de las aproximaciones genéticas y genómicas en el área biosanitaria.



- CE11 - Integrar la información genómica y de diagnóstico en los trastornos genéticos.
- CE12 - Adquirir el conocimiento sobre las bases biológicas de las enfermedades genéticas.
- CE13 - Relacionar el genoma humano y la individualidad genética.
- CE14 - Adquirir los conocimientos de la medicina genómica y saber aplicarlos.
- CE15 - Integrar la genética y la genómica con la terapéutica.
- CE16 - Interpretar los perfiles genéticos obtenidos en un análisis molecular.
- CE17 - Aplicar los conocimientos adquiridos al desarrollo futuro de actividades profesionales en el campo de la biomedicina.

COMPETENCIAS TRANSVERSALES

- CT01 - Mostrar interés por la calidad y la excelencia en la realización de diferentes tareas.
- CT02 - Tener un compromiso ético y social en la aplicación de los conocimientos adquiridos.
- CT03 - Ser capaz de trabajar en equipos interdisciplinarios para alcanzar objetivos comunes desde campos expertos diferenciados

RESULTADOS DE APRENDIZAJE (Objetivos)

El estudiante 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 estudiante 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.



PROGRAMA DE CONTENIDOS TEÓRICOS Y PRÁCTICOS

TEÓRICO

- Tema 1. **Asesoramiento 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. **Expresión génica.** La expresión génica y su regulación
- Tema 4. **Fundamentos del diagnóstico genético.** Concepto y aspectos generales. Tipos de diagnóstico genético.
- Tema 5. **Técnicas utilizadas para el diagnóstico genético.** Análisis genéticos y citogenéticos
- Tema 6. **Mutación génica y reparación.** La mutación génica y los mecanismos de reparación. Enfermedades relacionadas. Cartografía genómica.
- Tema 7. **Enfermedades monogénicas.** Frecuencia y tipos de enfermedades de origen genético. Enfermedades monogénicas. Patrones de genealogía mendelianos.
- Tema 8. **Mutaciones cromosómicas.** Cromosomopatías estructurales. Cromosomopatías numéricas.
- Tema 9. **Factores que complican el diagnóstico genético.** Extensiones del mendelismo. Enfermedades multifactoriales. Enfermedades mitocondriales. Predicción de la fertilidad en el caso de las reordenaciones cromosómicas.
- Tema 10. **Estimación de riesgos (I).** Iniciación al cálculo de riesgos. Teorema de Bayes, frecuencias génicas y genotípicas, consanguinidad
- Tema 11. **Estimación de riesgos (II).** Aplicación del cálculo de riesgos

PRÁCTICO

Seminarios/Talleres

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

BIBLIOGRAFÍA

BIBLIOGRAFÍA FUNDAMENTAL

- Delgado, A., Galán, E., Lampuzina, P.D., Guillén-Navarro, E., Penchaszadeh, V.B., Romeo, C.M. & Emaldi, A. 2012. Asesoramiento Genético en la Práctica Médica. Panamericana.
- Jorde, E.A., Carey, L.P.A., Bamshad, J.J. & White, J.J.J. 2016. Genética Médica. 5ª edición. Elsevier.
- Nussbaum, R.L., McInnes, R.R. & Williard, H.F. Thompson & Thompson. 2016. Genética en Medicina. 8ª edición. Elsevier-Masson.
- Sánchez-Caro, J. 2010. Medicina Genética Clínica en el siglo XXI. Consideraciones científicas, éticas y legales. Comares.
- Strachan, T. & Read, A. 2010. Human Molecular Genetics, Fourth Edition. Garland Science.
- Strachan, T., Goodship, J. & Chinnery, P. 2014. Genetics and Genomics in Medicine. Garland Science.
- Turpenny, P. & Ellard, S. 2018. Emery. Elementos de Genética Médica. 15ª edición.



Elsevier.

- Mathiesen, A & Roy, K. 2018. Foundations of Perinatal Genetic Counseling. 1ª edición. Oxford University Press.

BIBLIOGRAFÍA COMPLEMENTARIA

- Donaldson, P., Daly, A., Ermini, L. & Bevitt, D. 2015. Genetics of Complex Disease. Ed. Garland Science, Abingdon.
- Jobling, M. & Hollox, E. 2013. Human Evolutionary Genetics, 2nd ed. Ed. Garland Science, Abingdon.
- Read, A. & Donnai, D. 2015. New Clinical Genetics. 3rd ed. Ed. Scion Publishing Ltd. Wickford.
- Rosenberg, L.E. & Rosenberg, D.D. 2012. Human Genes and Genomes. Science, Health, Society. Elsevier.
- Schaaf, C.P., Zschocke, J. & Potocki, L. 2012. Human Genetics: From Molecules to Medicine. Lippincot Williams & Wilkins.
- Smith, M. 2016. Unravelling Complexities in Genetics and Genomics. Impact on Diagnosis, Counseling and Management. World Scientific.
- Solari, A.J. 2011. Genética Humana: Fundamentos y aplicaciones en medicina. 4ª edición. Panamericana.
- Tobias, E.S., Connor, M. & Ferguson-Smith, M. 2011. Essential Medical Genetics. 6th edition. Wiley-Blackwell.
- Schaefer G.B., & Thompson J.N. 2016. Genética Médica. Un enfoque integrado. 1ª edición. McGraw Hill

ENLACES RECOMENDADOS

<http://www.omim.org>

On Line Mendelian Inheritance in Man (OMIM)

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

Portal de información de enfermedades raras

<https://ghr.nlm.nih.gov/>

Genetics Home Reference

www.genetests.org/

Listado de Centros de Diagnóstico en EEUU y otros países

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

Centro de Investigación Biomédica en Red 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.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.ednal.com/>

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



http://www.ornl.gov/sci/techresources/Human_Genome/medicine/genecounseling.shtml
[GeneticCounseling.](#)

Human Genome Project Information

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

National Society of Genetic Counselors

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

TheGenetics 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.aecne.es/>

Asociación española de cribado neonatal

http://noticias.juridicas.com/base_datos/CCAA/an-11-2007.html

Ley de Genética

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

Control de calidad de los análisis genéticos

METODOLOGÍA DOCENTE

- MD01 Lección magistral/expositiva
- MD02 Sesiones de discusión y debate
- MD03 Resolución de problemas y estudio de casos prácticos
- MD05 Seminarios
- MD06 Ejercicios de simulación
- MD07 Análisis de fuentes y documentos
- MD08 Realización de trabajos en grupo
- MD09 Realización de trabajos individuales

EVALUACIÓN (instrumentos de evaluación, criterios de evaluación y porcentaje sobre la calificación final)

EVALUACIÓN ORDINARIA

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

1. Las aportaciones del estudiante en 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.

10%

2. Realización de ejercicios y casos prácticos propuestos para su resolución en clase. Se valorará la adquisición de competencias, aptitudes y conocimientos.



30%

3. Realización de ejercicios y casos prácticos en horas no presenciales. Igualmente, se valorará la adquisición de competencias, aptitudes y conocimientos.

30%

4.

a. Capacidad de análisis y de síntesis de cada estudiante en los actividades de búsqueda bibliográfica (análisis de trabajos científicos, trabajos en equipo, seminarios), así como la claridad en la exposición de su trabajo.

b. La actitud del estudiante en el aula durante las escenificaciones de casos prácticos, su destreza, preparación y conocimiento del tema.

30%

EVALUACIÓN EXTRAORDINARIA

Aquellos estudiantes que no consigan superar la asignatura con una nota mínima de 5 puntos, deberán hacer un examen extraordinario. El examen incluirá preguntas teóricas y de problemas relativas a la materia impartida durante el curso. La asignatura se supera obteniendo 5 puntos sobre 10.

EVALUACIÓN ÚNICA FINAL

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 o por causa sobrevenidas. 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 la realización de un examen único que estará compuesto por preguntas teóricas y de problemas relativas a la materia impartida durante el curso. La asignatura se supera obteniendo 5 puntos sobre 10, tanto en la convocatoria de enero como de febrero.

