

Guía docente de la asignatura

Genética de Enfermedades Autoinmunes Complejas

Fecha última actualización: 28/07/2021
Fecha de aprobación por la Comisión Académica: 28/07/2021

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

Estudiantes de los cursos de biología, bioquímica, biomedicina

BREVE DESCRIPCIÓN DE CONTENIDOS (Según memoria de verificación del Máster)

El curso se basa esencialmente en la genética de las enfermedades complejas con un enfoque en las autoinmunes como son el lupus eritematoso, la diabetes tipo I o la enfermedad de Crohn. Los estudiantes aprenderán: Factores genéticos de predisposición a las enfermedades autoinmunes. Estudios de asociación. Estudios de ligamiento y de familias. Selección de genes candidatos. Selección de marcadores genéticos: mutaciones puntuales (SNPs), microsatelites, variaciones en el número de copias (CNV). Estudios de rastreo sistemático del genoma (GWAs). Componente genético compartido en autoinmunidad. Determinación de la ancestría genética, loci cuantitativos (QTLs), métodos de transcriptoma y clasificación de enfermedades en base a el transcriptoma, métodos nuevos de secuenciación.

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)

1. Comprender y saber aplicar las tecnologías utilizadas en genética y genómica en el área biosanitaria.
2. Comprender las posibilidades y las limitaciones de las aproximaciones genéticas y genómicas en el área biosanitaria.
3. Integrar la información genómica y de diagnóstico en los trastornos genéticos.
4. Adquirir el conocimiento sobre las bases biológicas de las enfermedades genéticas.
5. Relacionar el genoma humano y la individualidad genética.
6. Adquirir los conocimientos de la medicina genómica y saber aplicarlos.
7. Integrar la genética y la genómica con la terapéutica.
8. Interpretar los perfiles genéticos obtenidos en un análisis molecular.
9. Aplicar los conocimientos adquiridos al desarrollo futuro de actividades profesionales en el campo de la biomedicina.

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



PROGRAMA DE CONTENIDOS TEÓRICOS Y PRÁCTICOS

TEÓRICO

- Tema 1. Bases inmunopatogénicas de las enfermedades autoinmunes.
- Tema 2. Diseño de estudios genéticos en enfermedades autoinmunes
- Tema 3. Estudios amplios del genoma (GWAS) en enfermedades autoinmunes
- Tema 4. Bases genéticas compartidas en Autoinmunidad
- Tema 5. Métodos novedosos de secuenciación y determinación de la genética
- Tema 7. Epigenética en las enfermedades autoinmunes.
- Tema 8. Determinación de la ancestría genética.
- Tema 9. Transcriptoma y enfermedades autoinmunes.
- Tema 10. Loci cuantitativos (QTLs)

PRÁCTICO

Análisis estadístico genéticos

Preparación de un seminario con trabajos publicados a presentar

BIBLIOGRAFÍA

BIBLIOGRAFÍA FUNDAMENTAL

0. 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.
1. Oparina, N., Martínez-Bueno, M., and Alarcón-Riquelme, M.E. An Update of SLE Genetics. Curr Opin Rheumatol. 31(6):659-668, 2019
2. 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.
- 3.



BIBLIOGRAFÍA COMPLEMENTARIA

1. Carnero Montoro, E., and Alarcón-Riquelme, M.E. Epigenome-wide association studies for systemic autoimmune diseases: the road behind and the road ahead. Clin Immunol S1521-6616(18)30176-1, 2018.
2. Barturen, G., Beretta, L., Cervera, R., Van Vollenhoven, R., and Alarcón-Riquelme, M.E. Moving Towards a Molecular Taxonomy of Autoimmune Rheumatic Diseases. Nat Rev Rheumatol 14(2):75-93, 2018. (Peer-reviewed)
3. Toro-Domínguez, D., Villatoro-García, J.A., Martorell-Marugán, J., Román-Montoya, Y., Alarcón-Riquelme, M.E., and Carmona-Saez, P. A survey of gene expression meta-analysis: methods and applications. Brief Bioinformatics. doi: 10.1093/bib/bbaa019

ENLACES RECOMENDADOS

- <https://www.cog-genomics.org/plink/2.0/>
- <https://genome.ucsc.edu/>
- <https://www.broadinstitute.org/haploview/haploview>

METODOLOGÍA DOCENTE

- MD01 Lección magistral/expositiva
- MD02 Sesiones de discusión y debate
- MD03 Resolución de problemas y estudio de casos prácticos
- MD04 Prácticas de laboratorio o clínicas
- MD07 Análisis de fuentes y documentos
- MD09 Realización de trabajos individuales

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

EVALUACIÓN ORDINARIA

Instrumentos:

- Presencia en las clases - 10%
- Actividad durante las clases- 10%
- Presentación de seminario - 60%
- Prácticas - 20%

EVALUACIÓN EXTRAORDINARIA





Presentación de trabajo

EVALUACIÓN ÚNICA FINAL

Suma de las 4 ordinarias

