

Guía docente de la asignatura

Fecha de aprobación por la Comisión
Académica: 21/07/2024**Introducción a la Genética y
Genómica Humana. Genética del
Crecimiento y Desarrollo Humano
(M36/56/2/1)****Máster**

Máster Universitario en Condicionantes Genéticos, Nutricionales y Ambientales del Crecimiento y Desarrollo Nutrenvigen G+D Factors

MÓDULO

Genética, Nutrigenómica y Terapias Avanzadas en Pediatría

RAMA

Ciencias de la Salud

**CENTRO RESPONSABLE
DEL TÍTULO**

Escuela Internacional de Posgrado

Semestre

Primero

Créditos

3

Tipo

Optativa

**Tipo de
enseñanza**Enseñanza
Virtual**PRERREQUISITOS Y/O RECOMENDACIONES**

Preferiblemente alumnos con estudios relacionados con Ciencias de la Salud y/o Nutrición.

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

La Asignatura incluye un primer grupo de lecciones relacionadas con conceptos generales de genética/genómica clínica (terminología-nomenclatura, herencia, dismorfología, etc.). Les siguen lecciones de mayor contenido práctico relacionadas con la realización e interpretación del árbol genealógico y su aplicación clínica, así como un repaso a las principales técnicas de diagnóstico genético/genómico, incluyendo las técnicas más actuales de NGS (Next Generation Sequencing). Se incluyen además contenidos sobre asesoramiento genético y terapia génica y un apartado para las enfermedades metabólicas y sus tratamientos. El programa se completa con contenidos relacionado con la genética del crecimiento y desarrollo humanos y con la descripción de los principales síndromes genéticos de hipocrecimiento y sobrecrecimiento.

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

- CG02 - Conocer las metodologías adecuadas para analizar información cualitativa y cuantitativa, resolución de problemas y toma de decisiones en base a ambos tipos de información.
- CG05 - Desarrollar el sentido crítico frente al diseño experimental y a la construcción de modelos teóricos aplicados en las investigaciones propias de los estudios, enjuiciando metodológicamente los artículos científicos biomédicos de forma autónoma, aceptando un cierto grado de incertidumbre en cualquier decisión / conclusión científica, y por tanto, la provisionalidad de los resultados.
- CG09 - Conocer la importancia de la traslación de la evidencia científica a la práctica clínica (Medicina Traslacional).

COMPETENCIAS TRANSVERSALES

- CT01 - Mostrar interés por la calidad y la excelencia en la realización de diferentes tareas
- CT02 - Comprender y defender la importancia que la diversidad de culturas y costumbres tienen en la investigación o práctica profesional
- CT03 - Tener un compromiso ético y social en la aplicación de los conocimientos adquiridos
- CT04 - Ser capaz de trabajar en equipos interdisciplinarios para alcanzar objetivos comunes desde campos expertos diferenciados
- CT05 - Incorporar los principios del Diseño Universal en el desempeño de su profesión

RESULTADOS DE APRENDIZAJE (Objetivos)

El alumno sabrá/comprenderá:

- Conceptos básicos generales de Genética Humana
- Mecanismos hereditarios mendelianos y no mendelianos
- Conceptos básicos de dismorfología
- Bases moleculares de las principales técnicas diagnósticas de genética molecular



- Principales enfermedades metabólicas y su tratamiento
- Conceptos básicos de asesoramiento genético
- Bases de la terapia génica
- Principales síndromes genéticos de hipo- e hipercrecimiento

El alumno será capaz de:

- Realizar e interpretar árboles genealógicos en el contexto asistencial
- Interpretar los resultados de los principales estudios genómicos asistenciales
- Adquirir habilidades teórico-prácticas para la resolución satisfactoria de problemas relacionados con la etiología, diagnóstico y transmisión de enfermedades genéticas.
- Reconocer los principales síndromes de hipo- e hipercrecimiento

PROGRAMA DE CONTENIDOS TEÓRICOS Y PRÁCTICOS

TEÓRICO

Programa de contenidos teóricos:

1. Conceptos básicos de Genética y Genómica
2. Conceptos básicos de Genética Clínica y Dismorfología
3. Tipos de herencia. Mendeliana y no Mendeliana
4. Realización e interpretación del árbol genealógico
5. Principales técnicas de diagnóstico genético/genómico clásicas y de nueva generación
6. Asesoramiento genético (prenatal y posnatal)
7. Conceptos básicos de terapia génica y tratamiento de las principales enfermedades metabólicas pediátricas
8. Genética del crecimiento y desarrollo humano
9. Principales síndromes genéticos pediátricos de hipocrecimiento y hipercrecimiento

Los alumnos tendrán acceso a través de las siguientes plataformas on-line PLATAFORMA PRADO 2-UGR: <https://pradoposgrado2021.ugr.es/> GOOGLE GSuite UGR: <https://go.ugr.es/>

Los alumnos podrán solicitar atención en tutoría virtual a los profesores, que facilitarán un enlace en Google Meet, Teams, Zoom, Skype,.. para llevar a cabo la reunión o a través del e-mail de los profesores.

PRÁCTICO

- Resolución de problemas y estudio de casos prácticos on-line
- Análisis de fuentes y documentos on-line
- Realización de trabajos en grupo y presentación on-line
- Realización de trabajos individuales y presentación on-line

BIBLIOGRAFÍA

BIBLIOGRAFÍA FUNDAMENTAL

- Thompson & Thompson Genética en Medicina, 8ª edición (español) ELSEVIER, 2016.

BIBLIOGRAFÍA COMPLEMENTARIA



ENLACES RECOMENDADOS

www.omim.org

www.orphanet.net

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1116/>

METODOLOGÍA DOCENTE

- MD03 Resolución de problemas y estudio de casos prácticos on-line
- MD07 Análisis de fuentes y documentos on-line
- MD09 Realización de trabajos individuales on-line

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

EVALUACIÓN ORDINARIA

El artículo 17 de la Normativa de Evaluación y Calificación de los Estudiantes de la Universidad de Granada establece que la convocatoria ordinaria estará basada preferentemente en la evaluación continua del estudiante, excepto para quienes se les haya reconocido el derecho a la evaluación única final.

La evaluación ordinaria de la asignatura se realizará on-line con los siguientes criterios:

EVALUACIÓN	% NOTA FINAL
Pruebas, ejercicios y problemas, resueltos en clase o individualmente a lo largo del curso	20
Cuestionarios on-line	30
Resolución de ejercicios, casos clínicos o entrega de trabajos o informes, a través de la plataforma docente online (individual o en grupo)	50

EVALUACIÓN EXTRAORDINARIA

El artículo 19 de la Normativa de Evaluación y Calificación de los Estudiantes de la Universidad de Granada establece que los estudiantes que no hayan superado la asignatura en la convocatoria ordinaria dispondrán de una convocatoria extraordinaria. A ella podrán concurrir todos los estudiantes, con independencia de haber seguido o no un proceso de evaluación continua. De esta forma, el estudiante que no haya realizado la evaluación continua tendrá la posibilidad de obtener el 100% de la calificación mediante la realización de una prueba y/o trabajo.

La evaluación extraordinaria de la asignatura se realizará on-line con los siguientes criterios:



EVALUACIÓN	% NOTA FINAL
Pruebas, ejercicios y problemas, resueltos en clase o individualmente a lo largo del curso	20
Cuestionarios on-line	30
Resolución de ejercicios, casos clínicos o entrega de trabajos o informes, a través de la plataforma docente online (individual o en grupo)	50

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, 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:

Evaluación Final Única, se realizará on-line y constará de Prueba con Ejercicios y Cuestiones de toda la asignatura. Dicha prueba constituirá el 100% de la Evaluación Final.

INFORMACIÓN ADICIONAL

Siguiendo las recomendaciones de la CRUE, en el caso de estudiantes con discapacidad y otras necesidades específicas de apoyo educativo, los sistemas de adquisición y de evaluación de competencias recogidos en esta guía docente se aplicarán conforme al principio de diseño para todas las personas, realizando las adaptaciones metodológicas, temporales y espaciales precisas para facilitar el aprendizaje y la demostración de conocimiento de acuerdo a las necesidades y la diversidad funcional del alumnado. Los Coordinadores, los Profesores y la Comisión Académica están dispuestos a recibir y aceptar las sugerencias que puedan venir de los alumnos, con la finalidad última de mejorar los objetivos de este curso y/o del master.

Información de interés para estudiantado con discapacidad y/o Necesidades Específicas de Apoyo Educativo (NEAE): [Gestión de servicios y apoyos](https://ve.ugr.es/servicios/atencion-social/estudiantes-con-discapacidad) (https://ve.ugr.es/servicios/atencion-social/estudiantes-con-discapacidad).

