

Guía docente de la asignatura

**Fecha de aprobación por la Comisión
Académica: 02/07/2024****Diagnóstico y Consejo Genético
mediante Aplicación de Técnicas
Citogenéticas y Moleculares
(M41/56/1/30)****Máster**

Máster Universitario en Análisis Biológico y Diagnóstico de Laboratorio

MÓDULO

Módulo I: Materias Teórico/Prácticas

RAMA

Ciencias

**CENTRO RESPONSABLE
DEL TÍTULO**

Escuela Internacional de Posgrado

Semestre	Segundo	Créditos	1.50	Tipo	Obligatorio	Tipo de enseñanza	Presencial
-----------------	---------	-----------------	------	-------------	-------------	--------------------------	------------

PRERREQUISITOS Y/O RECOMENDACIONES

- Comprensión de textos en inglés científico
- Conocimientos fundamentales de Genética

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

1. Introducción a la Genética Médica. Bases bioquímicas. DNA y RNA. Código genético y cromosomas. Ciclo celular.
2. Estudio citogenético: cariotipo
3. Mecanismos de producción de las anomalías cromosómicas, estructurales y numéricas. Anomalías en autosomas y cromosomas sexuales. Anomalías cromosómicas en neoplasias humanas. Síndromes de inestabilidad cromosómica. Expresividad, penetrancia y mutaciones. Diagnóstico prenatal. Consejo genético.
4. Citogenética de la infertilidad y esterilidad. Reproducción asistida

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 ESPECÍFICAS

- CE75 - Conocimiento del cariotipo humano. Dominio de la Técnica de obtención del cariotipo. Conocimiento de las distintas técnicas de bandeo cromosómico.

RESULTADOS DE APRENDIZAJE (Objetivos)

- El alumno sabrá/comprenderá:

Métodos de obtención de preparaciones cromosómicas humanas

Métodos de tinción

Estructura, organización y clasificación de los cromosomas humanos

Principales anomalías cromosómicas numéricas y estructurales

Marcadores moleculares para consejo genético

- El alumno será capaz de:

Realizar cariotipos humanos e identificar las anomalías cromosómicas estructurales y numéricas más frecuentes.

Capacidad para analizar la información disponible sobre la estructura del cariotipo humano.

Capacidad para el cálculo de riesgos y su aplicación para el asesoramiento genético.



PROGRAMA DE CONTENIDOS TEÓRICOS Y PRÁCTICOS**TEÓRICO**

- Tema 1. Estudios citogenéticos Cariotipo humano. Estrategia metodológica. Bando cromosómico. Identificación de los cromosomas. Polimorfismos cromosómicos. Hibridación in situ fluorescente (FISH). Hibridación genómica comparativa (CGH)
- Tema 2. Alteraciones cromosómicas. Autosomopatías. Gonosomopatías. Alteraciones numéricas: poliploidía, aneuploidía y mosaico. Alteraciones estructurales: delección, duplicación, inversión, translocación, anillo, isocromosoma. Mecanismos de producción. Autosomopatías: generalidades, incidencia, y descripción clínica y citogenética de las más frecuentes. Gonosomopatías: síndromes de Turner y de Klinefelter
- Tema 3. Enfermedades ligadas al cromosoma X. Criterios para reconocer la herencia ligada al X. Número y ejemplos de enfermedades ligadas al cromosoma X. Alteraciones de la visión al color. Hemofilia. Síndrome del cromosoma X frágil
- Tema 4. Prevención de las enfermedades con base génica. Consejo genético. Detección de familias y de individuos de alto riesgo. Cribaje poblacional. Diagnóstico presintomático. Riesgos pretest y riesgos postest. Diagnóstico prenatal y neonatal: generalidades, descripción e indicaciones. Consejo genético

PRÁCTICO

Exposición temas relevantes en citogenética humana de actualidad

Prácticas de Laboratorio:

Práctica 1. Metodología de obtención de metafases.

Práctica 2. Elaboración e interpretación del cariotipo. Nomenclatura de los cromosomas y de las bandas cromosómicas. Cariotipo normal. Identificación de las alteraciones más corrientes en el cariotipo (45,X; 47,XXY; 47,XX, +21; translocación 13:14)

BIBLIOGRAFÍA**BIBLIOGRAFÍA FUNDAMENTAL**

- Nussbaum, R.L., McInnes, R.R. & Willard, H.F. 2016. Thompson & Thompson. Genetics in Medicine. 8th ed. Ed. Elsevier Inc., Philadelphia.
- Pritchard, D.J. & Korf, B.R. 2015. Genética Médica. Lo esencial de un vistazo. 3ª ed. Ed. Med. Panamericana. S.A. Madrid.
- Solari, A.J. 2011. Genética Humana. Fundamentos y Aplicaciones en Medicina. 4ª ed. Ed. Med. Panamericana. S.A. Madrid.

BIBLIOGRAFÍA COMPLEMENTARIA

- Strachan, T., Goodship, J. & Chinnery, P. 2014. Genetics and Genomics in Medicine. Ed. Garland Science, Abingdon.
- Donaldson, P., Daly, A., Ermini, L. & Bevitt, D. 2015. Genetics of Complex Disease. Ed. Garland Science, Abingdon



ENLACES RECOMENDADOS

- Biblioteca de la Universidad de Granada: <http://www.ugr.es/~biblio/> (acceso a Revistas electrónicas).
- Sociedad Española de Genética (SEG): <http://www.segenetica.es/> Asociación Española de Genética Humana (AEGH): <http://www.aegh.org/>
- Herencia mendeliana en el hombre (OMIM): <http://www.omim.org/>
- Genetics Home Reference: <http://ghr.nlm.nih.gov/>
- La consulta de genética paso a paso: <http://vimeo.com/5063119>
- Casos clínicos:
<http://web.udl.es/usuaris/e4650869/docencia/segoncicle/genclin98/casoscli.html>
- Cariotipos on line: <http://learn.genetics.utah.edu/content/begin/traits/karyotype/>
- GeneCards: <http://www.genecards.org/>
- National Center for Biotechnology Information (NCBI): <http://www.ncbi.nlm.nih.gov>
- Bases de datos del NCBI: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/Entrez/index.html>
- PubMed: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?db=PubMed>
- Medline: <http://medlineplus.nlm.nih.gov/medlineplus>

METODOLOGÍA DOCENTE

- MD01 Lección magistral/expositiva
- MD03 Resolución de problemas y estudio de casos prácticos
- MD04 Prácticas de laboratorio o clínicas
- MD05 Seminarios
- MD09 Realización de trabajos individuales

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.

- Pruebas, ejercicios y problemas, resueltos en clase o individualmente a lo largo del curso 10% - 30%.
- Valoración final de informes, trabajos, proyectos, etc (individual o en grupo) 10% - 15%.
- Pruebas escritas 30% - 45%.
- Aportaciones del alumno en sesiones de discusión y actitud del alumno en las diferentes actividades desarrolladas 5% - 10%

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.

- Pruebas, ejercicios y problemas, resueltos en clase o individualmente a lo largo del curso 10% - 30%.
- Valoración final de informes, trabajos, proyectos, etc (individual o en grupo) 10% - 25%.
- Pruebas escritas 30% - 45%.

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:

- Examen teórico- práctico

INFORMACIÓN ADICIONAL

Siguiendo las recomendaciones de la CRUE y del Secretariado de Inclusión y Diversidad de la UGR, 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, facilitando el aprendizaje y la demostración de conocimientos de acuerdo a las necesidades y la diversidad funcional del alumnado.

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>).

