

Información del Plan Docente

Año académico	2017/18
Centro académico	104 - Facultad de Medicina
Titulación	304 - Graduado en Medicina
Créditos	5.0
Curso	5
Periodo de impartición	Primer Semestre
Clase de asignatura	Optativa
Módulo	---

1. Información Básica

1.1. Introducción

Breve presentación de la asignatura

La materia **Genética Médica** es de carácter optativo y se imparte en el noveno semestre del Grado. Tiene una carga docente de 5 ECTS.

La Genética en el ámbito de la Medicina ha evolucionado desde la observación fenotípica hasta el diagnóstico genotípico; desde la caracterización sindrómica a la patología molecular y etiología genética.

Por ello la Genética Médica es una necesidad actual en el desarrollo del conocimiento, diagnóstico, tratamiento y prevención de las enfermedades humanas y el aprendizaje de esta materia es prioritario en la buena práctica de los profesionales médicos

Reconocer y diagnosticar las patologías de etiología genética. Conocer e identificar los factores de predisposición genética implicados en la patología humana. Saber valorar las modificaciones de los parámetros genéticos a nivel molecular y celular e interpretar su repercusión clínica. Atender adecuadamente al paciente y/o demandante de consulta genética.

1.2. Recomendaciones para cursar la asignatura

Profesorado

Blanca Conde Guerri

bconde@unizar.es

Para facilitar el estudio de los contenidos correspondiente a **Genética Médica** los alumnos deben haber adquirido los conocimientos propios de las materias precedentes del Módulo I (Morfología, Estructura y Función del Cuerpo Humano), Módulo II (Procedimientos Diagnósticos y Terapéuticos) y Módulo III (Formación Clínica Humana)

1.3.Contexto y sentido de la asignatura en la titulación

La materia **Genética Médica** es de carácter optativo y se imparte en el noveno semestre del Grado. Tiene una carga docente de 5 ECTS.

La Genética en el ámbito de la Medicina ha evolucionado desde la observación fenotípica hasta el diagnóstico genotípico; desde la caracterización sindrómica a la patología molecular y etiología genética.

Por ello la Genética Médica es una necesidad actual en el desarrollo del conocimiento, diagnóstico, tratamiento y prevención de las enfermedades humanas y el aprendizaje de esta materia es prioritario en la buena práctica de los profesionales médicos capacitados para:

Reconocer y diagnosticar las patologías de etiología genética. Conocer e identificar los factores de predisposición genética implicados en la patología humana. Saber valorar las modificaciones de los parámetros genéticos a nivel molecular y celular e interpretar su repercusión clínica. Atender adecuadamente al paciente y/o demandante de consulta genética. Conocer e identificar los factores de predisposición genética implicados en la patología humana.

1.4.Actividades y fechas clave de la asignatura

El calendario detallado, incluyendo los días y horas de impartición de las clases magistrales, clases prácticas y seminarios, así como las fechas y hora de realización de la evaluación de la asignatura, se podrán consultar en ADD de la Universidad de Zaragoza una vez que se haya aprobado el Calendario académico oficial para el curso 2016-7

Clases teóricas y prácticas: Desde la primera semana hasta la decimocuarta semana del curso.

Programación de las clases: Dos horas teóricas por semana y dos horas prácticas por semana. Consultar

https://medicina.unizar.es/sites/medicina.unizar.es/files/archivos/Grado/quintocurso/9_semestre_optativas_horarios

2.Resultados de aprendizaje

2.1.Resultados de aprendizaje que definen la asignatura

El estudiante, para superar esta asignatura, deberá demostrar los siguientes resultados...

Conocer la etiología, patogénesis y procedimientos diagnósticos desde el punto de vista de la Genética.

Adquirir los conocimientos y habilidades para establecer un plan de actuación según necesidades del paciente y su entorno familiar.

Detectar el componente hereditario de una enfermedad, distinguir entre esporádico, familiar y hereditario.

Calcular el riesgo de transmisión de una enfermedad, identificar individuos a riesgo y realizar diagnósticos presintomáticos.

26786 - Genética médica

Conocer la información que aportan las técnicas diagnósticas genéticas: Interpretarlas.

Determinar las pruebas diagnósticas adecuadas en cada caso.

Manejar las bases de datos del Genoma Humano (GDB) y las herramientas de cálculo genético.

2.2.Importancia de los resultados de aprendizaje

Los resultados del aprendizaje son:

Relevantes en el ejercicio profesional cotidiano de los futuros profesionales de la salud para realizar el diagnóstico de enfermedades de etiología genética y atender las demandas terapéuticas del paciente o bien el acceso a la adecuada información y asesoramiento genético de consultante

Esenciales como base científica de aquellas investigaciones orientadas al conocimiento de la etiología de las enfermedades humanas y consecuentemente al diseño de terapias eficaces basadas en la fisiopatología de las mismas

Todo ello contribuirá a:

Atender adecuadamente al paciente y/o demandante de consulta genética

Contribuir a la prevención de las enfermedades genéticas

Colaborar en la educación sanitaria de la población en lo relativo al diagnóstico precoz de las enfermedades de etiología genética y a la importancia de participar en los programas de detección precoz y estudio de portadores

3.Objetivos y competencias

3.1.Objetivos

La asignatura y sus resultados previstos responden a los siguientes planteamientos y objetivos:

Objetivos

- 1.- Saber la etiología, patogénesis y procedimientos diagnósticos de las principales enfermedades genéticas.
- 2.- Ser capaz de detectar el componente genético de una enfermedad, con especial atención al riesgo genético de las enfermedades de herencia compleja.
- 3.- Ser capaz de calcular el riesgo de transmisión de una enfermedad, identificar individuos a riesgo y realizar diagnósticos presintomáticos.

- 4.- Ser capaz de establecer un plan de actuación diagnóstico /pronóstico según necesidades del paciente y de su entorno familiar.
- 5.- Saber interpretar y valorar la información que aportan las técnicas diagnósticas genéticas en el contexto de la clínica humana.
- 6.- Saber utilizar las bases de datos clínicas genéticas y las del Genoma Humano (GDB) y las herramientas de cálculo genético.

3.2.Competencias

BÁSICAS:

CB1 - Que los estudiantes hayan demostrado poseer y comprender conocimientos

en un área de estudio que parte de la base de la educación secundaria general, y

se suele encontrar a un nivel que, si bien se apoya en libros de texto avanzados,

incluye también

algunos aspectos que implican conocimientos procedentes de la vanguardia de su

campo de estudio

CB2 - Que los estudiantes sepan aplicar sus conocimientos a su trabajo o vocación

de una forma profesional y posean las competencias que suelen demostrarse por

medio de la elaboración y defensa de argumentos y la resolución de problemas

dentro de su área de estudio

CB3 - Que los estudiantes tengan la capacidad de reunir e interpretar datos

relevantes (normalmente dentro de su área de estudio) para emitir juicios que

incluyan una reflexión sobre temas relevantes de índole social, científica o ética

CB4 - Que los estudiantes puedan transmitir información, ideas, problemas y

soluciones a un público tanto especializado como no especializado

CB5 - Que los estudiantes hayan desarrollado aquellas habilidades de aprendizaje

necesarias para emprender estudios posteriores con un alto grado de autonomía

ESPECÍFICAS:

Atender adecuadamente al paciente y/o demandante de consulta genética

Contribuir a la prevención de las enfermedades genéticas

Colaborar en la educación sanitaria de la población en lo relativo al diagnóstico precoz de las enfermedades de etiología genética y a la importancia de participar en los programas de detección precoz y estudio de portadores

TRANSVERSALES

Como referencia la selección se pueden usar las competencias recogidas en el proyecto Tunning:

a. INSTRUMENTALES

1. Capacidad de análisis y síntesis
2. Capacidad de organización y planificación
3. Comunicación oral y escrita en la lengua nativa
6. Capacidad de gestión de la información
7. Resolución de problemas
8. Toma de decisiones

b. PERSONALES

- 9. Trabajo en equipo
- 12. Habilidades en las relaciones interpersonales
- 13. Reconocimiento a la diversidad y la multiculturalidad
- 14. Razonamiento crítico
- 15. Compromiso ético

c. SISTÉMICAS

- 16. Aprendizaje autónomo
- 17. Adaptación a nuevas situaciones
- 18. Creatividad
- 19. Liderazgo
- 20. Conocimiento de otras culturas y costumbres 21. Iniciativa y espíritu emprendedor
- 22. Motivación por la calidad

4.Evaluación

4.1.Tipo de pruebas, criterios de evaluación y niveles de exigencia

El estudiante deberá demostrar que ha alcanzado los resultados de aprendizaje previstos mediante las siguientes actividades de evaluación

El estudiante deberá demostrar que ha alcanzado los resultados de aprendizaje

previstos mediante las siguientes actividades de evaluación

CONTENIDOS TEORICOS .

La calificación de cada alumno se hará mediante un Examen final.

Examen final

26786 - Genética médica

Consistirá en un examen global escrito de todos los contenidos teóricos de la materia.

Dicho examen consistirá en una prueba escrita con preguntas de elección múltiple en las que se justificará mediante un breve texto la respuesta correcta elegida y cuatro preguntas cortas de desarrollo. Se valorará la capacidad de comprensión y correlación de conceptos, la claridad de expresión y esquematización.

Para superar esta prueba se exige una puntuación mínima de 5 puntos sobre 10

Se realizará en el periodo de exámenes de las convocatorias oficiales

CONTENIDOS PRACTICOS

La evaluación positiva de los contenidos de Prácticas es obligatoria para aprobar la asignatura.

Para superarla se exigirá una calificación mínima de 5 puntos

Prácticas de Laboratorio. Se aprueban mediante la asistencia y participación eficaz de las mismas. Los alumnos que tengan dos o más faltas deberán realizar un examen.

Seminarios Clínicos. Los alumnos pueden elegir dos modalidades de evaluación:

1) Realización de una prueba escrita en la que se resolverá un caso práctico

2) Preparación de un seminario de exposición al resto de la clase:

- Dicho seminario será individual o bien preparado en grupos reducidos de hasta tres alumnos.

- Su contenido estará centrado en temas relacionados con los objetivos y contenidos de la asignatura.

- La participación en los seminarios comprende buscar el material adecuado, preparar, exponer el seminario a toda la clase, defender lo expuesto

- Los seminarios se colgarán en el ADD (texto, imágenes)

- Esta actividad se puntuará de forma individual valorándose la preparación del seminario, la claridad en la transmisión de conceptos y la capacidad expositiva

- En esta actividad, los alumnos serán tutorizados por el profesor

Porcentajes sobre la calificación final obtenida por el alumno

Contenidos de Teoría =70%

Contenidos de Prácticas = 30%, respectivamente desglosados en:

10% las Prácticas de Laboratorio y 20% los Seminarios Clínicos

FECHAS DELAS EVALUACIONES GLOBALES:

PRIMERA CONVOCATORIA: 6 FEBRERO

SEGUNDA CONVOCATORIA: 12 SEPTIEMBRE

5. Metodología, actividades, programa y recursos

5.1. Presentación metodológica general

5.1. Methodological overview

The methodology followed in this course is oriented towards achievement of the learning objectives:

- Obtain and elaborate a clinical history with relevant information.
- Perform a physical examination and a mental health assessment.
- Have the capacity to make an initial diagnosis and establish a reasonable strategy of diagnosis.
- Establish the diagnosis, prognosis and treatment, applying principles based on the best information available and on conditions of clinical safety.
- Know how to use the sources of clinical and biomedical information available, and value them critically in order to obtain, organise, interpret and communicate scientific and sanitary information.

In the theoretical lessons the teacher will expose, through master class, the most important concepts and contents in a structured way, to obtain of the knowledge and skills that the students must acquire. Students are expected to participate actively in the class throughout the semester.

Classroom materials will be available via Moodle. These include a repository of the lecture notes used in class, the course syllabus, as well as other learning resources. Also, classroom practices, case studies, the group work and oral presentation will be encouraged.

5.2.Actividades de aprendizaje

5.2. Learning tasks

The course includes 5 ECTS organized according to:

1.- THEORETICAL LESSONS (2,5 ECTS) : 25 hours

2.- PRACTICAL LESSONS (2,5 ECTS) : 25 hours

Presentation of clinical cases :15 hours

Laboratory practices: 10 hours

5.3.Programa

5.3. Description of contents

THEORETICAL LESSONS

Introduction. Basic principles in genetics. Role of the genetics in medicine. Types of genetic diseases. Clinical impact of the genetic disease.

Monogenetic diseases: detection of genetic diseases in the medical practice. Transmission pattern of dominant and recessive disorders. Importance of the consanguinity. Modifier factors. New mutation. Mosaicism of the germinal line. Reduced penetrance: example, retinoblastoma heritage.

Diseases linked with the X chromosome, transmission patterns. Most frequent recessive diseases. Inactivation of the X chromosome and genes expressions linked with the X chromosome. Limited phenotypes or influenced by gender.

Principles of the multifactor disease. Multifactor disorders. Principles of the multifactor disease. Search of candidate genes. Genetic and environmental base. Load/threshold model. Most frequent diseases that affect the adult population: cardiovascular diseases, hypertension, familial hypercholesterolemia, etc.

Clinical cytogenetic. Chromosome anomalies detection. Autosomal disorder. Incidence. Clinical indications for the chromosomal analysis. Trisomies and viable monosomy. Risk factors. Chromosomal anomalies and clinical phenotypes

Sexual disorders. Chromosomal base of the sexual determination. Aneuploidies of the sexual chromosomes in women: Turner's syndrome, chromosomal variants, X trisomy. Aneuploidies of the sexual chromosomes in men: Klinedelter's syndrome, mosaicisms; double Y syndrome. Gene bases for sexual differentiation. Men XX. Women XY.

Cancer genetic bases. Involved genes: proto-oncogenes and suppressor genes. Genetic changes involved in the tumour progression. Heritage to the susceptibility to cancer.

26786 - Genética médica

Genetic advise and risk evaluation. Indications for the genetic advise. Prenatal diagnosis.

PRACTICAL LESSONS

Seminar Practices

Resolution and interpretation of genealogical trees. Problem solving of Mendelian genetics.

Genetic bases of the metabolism diseases.

Epigenome and disease, molecular bases and applications.

Presentation of clinical cases: monogenetic, multifactor disease and chromosomal.

Laboratory Practices

Molecular diagnosis techniques

Mutations analysis.

Analysis of structural genetic variations.

Databases management.

5.4. Planificación y calendario

Clases teóricas y prácticas: Desde la primera semana hasta la decimocuarta semana

del curso

Programación clases: Dos horas teóricas por semana y dos horas prácticas por

semana

Bibliografía

Genética en Medicina Thompson & Thompson, Nussbaum RL, McinnesRR, Willard HF, Hamosh A. Elsevier Masson, 7ª edición, 2008

26786 - Genética médica

Genética Humana. Fundamentos y aplicaciones en Medicina. Solari, AJ. Ed Panamericana, 4ª edición, 2011

Genética. Texto y Atlas Passarge E. Editorial Médica Panamericana, 3ª edición, 2009

Genética humana. Stracham T, Read AP. McGrawHill, 3ª edición, 2006

Nueva Genética clínica. Read A, Donnai D. Ed Omega, 2008

Biologie Moléculaire et Médecine J.C. Kaplan & M.Delpech. Ed. Flammarion (Médecine-Sciences), 3ª edición, 2007

Elementos de Genética médica. Turnpenny P, Ellard S. Ed Elsevier, 13ª edición, 2009

Genética Médica Jorde LB, Carey JC, Bamshad MJ. Elsevier Mosby, 4ª edición, 2011

PubMed

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed>

Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM)

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim>

Geneclinics, GeneTests

www.geneclinics.org

<https://www.genetests.org/>

Human Genome Project Information

<http://ghr.nlm.nih.gov/handbook/hgp>

Biblioteca Universitaria Zaragoza

<http://biblioteca.unizar.es/>

5.5. Bibliografía y recursos recomendados

- ○ Genética en Medicina Thompson & Thompson, Nussbaum RL, McInnes RR, Willard HF, Hamosh A. Elsevier Masson, 7ª edición, 2008

Genética Humana. Fundamentos y aplicaciones en Medicina. Solari, AJ. Ed Panamericana, 4ª edición, 2011

Genética. Texto y Atlas Passarge E. Editorial Médica Panamericana, 3ª edición, 2009

Genética humana. Stracham T, Read AP. McGrawHill, 3ª edición, 2006

Nueva Genética clínica. Read A, Donnai D. Ed Omega, 2008

Biologie Moléculaire et Médecine J.C. Kaplan & M. Delpech. Ed. Flammarion (Médecine-Sciences), 3ª edición, 2007

Elementos de Genética médica. Turnpenny P, Ellard S. Ed Elsevier, 13ª edición, 2009

PubMed

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed>

26786 - Genética médica

Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM)

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim>

Geneclinics, GeneTests

www.geneclinics.org

<https://www.genetests.org/>

Human Genome Project Information

<http://ghr.nlm.nih.gov/handbook/hgp>

Biblioteca Universitaria Zaragoza

<http://biblioteca.unizar.es/>

•