

69004 - Conceptos básicos de Genética.Técnicas de diagnóstico.Asesoramiento y terapia génica.Tratamiento enfermedades metabólica

Información del Plan Docente

Año académico	2017/18
Centro académico	104 - Facultad de Medicina
Titulación	461 - Máster Universitario en Condicionantes genéticos, nutricionales y ambientales del crecimiento y desarrollo
Créditos	1.0
Curso	1
Periodo de impartición	Anual
Clase de asignatura	Obligatoria
Módulo	---

1.Información Básica

1.1.Introducción

Breve presentación de la asignatura

"Conceptos Básicos de Genética. Técnicas de Diagnóstico, Asesoramiento Y Terapia Génica, Tratamiento De Enfermedades Metabólicas", perteneciente a la Materia Temática 1 nutrición y genética en pediatría. Nutrigenómica. 1 Crédito ECTS de carácter obligatorio.

Se imparte de forma virtual desde la plataforma on-line.

1.2.Recomendaciones para cursar la asignatura

Los propios del Máster

Profesor Feliciano J. Ramos Fuentes

framos@unizar.es

Secretaría de Pediatría, Facultad de Medicina, Universidad de Zaragoza; C/ Domingo Miral sn. 50009 Zaragoza

1.3.Contexto y sentido de la asignatura en la titulación

"Conceptos Básicos de Genética. Técnicas De Diagnóstico, Asesoramiento Y Terapia Génica, Tratamiento De Enfermedades Metabólicas", perteneciente a la Materia Temática 1 nutrición y genética en pediatría. Nutrigenómica. 1 Crédito ECTS de carácter obligatorio.

Se imparte de forma virtual desde la plataforma on-line.

1.4.Actividades y fechas clave de la asignatura

69004 - Conceptos básicos de Genética. Técnicas de diagnóstico. Asesoramiento y terapia génica. Tratamiento enfermedades metabólicas

Esta asignatura está planteada para trabajarse durante los meses de mayo y junio del curso académico.

Las fechas de entrega de los trabajos se determinan al comienzo del curso por medio de mensaje/aviso del profesor.

2. Resultados de aprendizaje

2.1. Resultados de aprendizaje que definen la asignatura

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

1. Conocer los conceptos y principios básicos de Genética Humana
2. Conocer la semiología de las malformaciones congénitas y los principales conceptos en Dismorfología
3. Conocer los principales mecanismos hereditarios de las enfermedades genéticas humanas. Dibujar e interpretar un árbol genealógico
4. Conocer los conceptos básicos del genoma humano y las principales técnicas de diagnóstico molecular
5. Conocer los conceptos básicos de citogenética y los principales síndromes cromosómicos
6. Conocer la aproximación diagnóstica al niño con retraso mental de causa no conocida
7. Conocer los principales aspectos de los errores congénitos del metabolismo
8. Conocer los principales aspectos de las enfermedades mitocondriales
9. Conocer la etiología, tipo de herencia, aspectos clínicos, método diagnóstico y

Asesoramiento genético de los principales síndromes genéticos

10. Conocer los aspectos básicos del asesoramiento genético
11. Conocer los conceptos y técnicas principales de diagnóstico prenatal y preconcepcional
12. Conocer los principios y aspectos principales de la terapia génica

2.2. Importancia de los resultados de aprendizaje

La formación en investigación en relación con las enfermedades genéticas más frecuentes durante las etapas del desarrollo del ser humano, dará lugar a expertos en el área que a su vez pueden generar conocimiento y trabajo científico que repercutirá en el diseño de tratamientos avanzados para la prevención de las enfermedades a largo plazo y una óptima re-programación de la salud ofrece la posibilidad de investigar sobre los tratamientos actuales y futuros más avanzados.

69004 - Conceptos básicos de Genética. Técnicas de diagnóstico. Asesoramiento y terapia génica. Tratamiento enfermedades metabólicas

3. Objetivos y competencias

3.1. Objetivos

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

1. Conocer los conceptos y principios básicos de Genética Humana
2. Conocer la semiología de las malformaciones congénitas y los principales conceptos en Dismorfología
3. Conocer los principales mecanismos hereditarios de las enfermedades genéticas humanas. Dibujar e interpretar un árbol genealógico
4. Conocer los conceptos básicos del genoma humano y las principales técnicas de diagnóstico molecular
5. Conocer los conceptos básicos de citogenética y los principales síndromes cromosómicos
6. Conocer la aproximación diagnóstica al niño con retraso mental de causa no conocida
7. Conocer los principales aspectos de los errores congénitos del metabolismo
8. Conocer los principales aspectos de las enfermedades mitocondriales
9. Conocer la etiología, tipo de herencia, aspectos clínicos, método diagnóstico y

Asesoramiento genético de los principales síndromes genéticos

10. Conocer los aspectos básicos del asesoramiento genético
11. Conocer los conceptos y técnicas principales de diagnóstico prenatal y preconcepcional
12. Conocer los principios y aspectos principales de la terapia génica

3.2. Competencias

Al superar la asignatura, el estudiante será más competente para...

* Adquirir conocimientos actualizados de la nutrigenómica y nutrigenética, genética médica, fenómenos

epigenéticos y metodología de análisis e investigación.

* Familiarizar al alumno con los aspectos moleculares y de regulación genética implicados en el desarrollo del ser humano.

* Habilidades teórico-prácticas para la resolución satisfactoria de problemas relacionados con la transmisión de

69004 - Conceptos básicos de Genética. Técnicas de diagnóstico. Asesoramiento y terapia génica. Tratamiento enfermedades metabólicas

enfermedades genéticas y el desarrollo de patología derivada de fenómenos epigenéticos.

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

OPCION 1. Realización de un trabajo de revisión actualizada sobre uno de los temas contenidos en el Programa. La bibliografía debe incluir un mínimo de 20 citas que habrán sido consultadas directamente por el estudiante. Se recomienda, si los hubiese, incluir los trabajos publicados durante los 3 últimos años y trabajos publicados en español.

OPCION 2. Realización de un trabajo crítico sobre algún artículo relevante referido a cualquiera de los temas del Programa. Se recomienda que dicho artículo haya sido publicado en una revista de impacto y durante los últimos 5 años (2012--‐2017)

Nota: En ambas opciones la extensión del trabajo no deberá superar los 15 folios por una cara, incluyendo tablas, figuras y bibliografía.

5. Metodología, actividades, programa y recursos

5.1. Presentación metodológica general

El proceso de aprendizaje que se ha diseñado para esta asignatura se basa en lo siguiente:

El curso se realiza a través de la plataforma on-line. Los contenidos explican trabajos originales y/o presentaciones explicativas de temática de gran calado social y médico, a disposición del alumnado.

El material estará disponible en la plataforma. En cualquier caso el profesor está a disposición del alumnado para consultas a través del correo, mensajes y chats.

Antes de plantear cuestiones es imprescindible hacer una lectura minuciosa y comprensible de los contenidos a disposición de los discentes.

Los alumnos que lo prefieran pueden acudir a tutorías presenciales

5.2. Actividades de aprendizaje

El programa que se ofrece al estudiante para ayudarle a lograr los resultados previstos comprende las siguientes actividades...

5.3. Programa

1. Conceptos generales de Genética Clínica. Tipos de herencia
2. Historia Clínica en Genética. Importancia del árbol genealógico
3. Introducción a la Dismorfología

69004 - Conceptos básicos de Genética. Técnicas de diagnóstico. Asesoramiento y terapia génica. Tratamiento enfermedades metabólicas

4. Asesoramiento genético
5. Introducción a la Citogenética clínica. Clínica y diagnóstico de las principales anomalías cromosómicas
6. Conceptos básicos de Genética Molecular
7. Técnicas actuales de diagnóstico molecular: Aplicación e indicaciones en Pediatría
8. Aproximación diagnóstica al niño con retraso mental
9. Actualización en Errores Congénitos del Metabolismo
10. Actualización en Enfermedades Mitocondriales en el niño
11. Diagnóstico prenatal y preconcepcional: Problemas éticos
12. Terapia génica: Realidad y ficción

5.4. Planificación y calendario

Calendario de sesiones presenciales y presentación de trabajos

Esta asignatura está planteada para trabajarse durante los meses de mayo y junio del curso académico.

Las fechas de entrega de los trabajos se determinan al comienzo del curso por medio de mensaje/aviso del profesor.

5.5. Bibliografía y recursos recomendados

- Thompson & Thompson "Genetics in Medicine". Nussbaum RL, McInnes RR, Willar HF Eds. 8th ed. Elsevier, Philadelphia, 2015.
- Emery & Rimoin "Principles and Practice of Medical Genetics". Rimoin DL, Connor JM, Pyeritz RE, Korf BR Eds. 6th ed. Elsevier, San Diego, 2013.
- Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation. Jones KL, Jones MC, Del Campo M Ed. 7th ed. Saunders, Philadelphia, 2013.
- The Metabolic and Molecular Bases of Inherited Disease. Scriver CR, Sly WS, Childs B, Beaudet AL, Valle D, Kinzler KW, Vogelstein B Eds. 8th ed. McGraw-Hill, New York, 2001.

Enlaces recomendados

www.orpha.net

www.omim.org

www.genetests.org

69004 - Conceptos básicos de Genética. Técnicas de diagnóstico. Asesoramiento y terapia génica. Tratamiento enfermedades metabólicas

www.genereviews.org