

Facultad de Medicina

GUÍA DOCENTE DE LA ASIGNATURA

G1944 - Genética Aplicada y Medicina Personalizada

Grado en Ciencias Biomédicas
Optativa. Curso 4

Curso Académico 2023-2024

1. DATOS IDENTIFICATIVOS

Título/s	Grado en Ciencias Biomédicas		Tipología v Curso	Optativa. Curso 4
Centro	Facultad de Medicina			
Módulo / materia	GENÉTICA APLICADA Y MEDICINA PERSONALIZADA			
Código y denominación	G1944 - Genética Aplicada y Medicina Personalizada			
Créditos ECTS	6	Cuatrimestre	Cuatrimestral (1)	
Web				
Idioma de impartición	Español	English friendly	No	Forma de impartición Presencial

Departamento	DPTO. MEDICINA Y PSIQUIATRIA
Profesor responsable	JOSE ANTONIO RIANCHO MORAL
E-mail	jose.riancho@unican.es
Número despacho	Facultad de Enfermería. Planta: + 4. DESPACHO JOSE ANTONIO RIANCHO MORAL (406)
Otros profesores	ANA MARIA FONTALBA ROMERO DOMINGO GONZALEZ-LAMUÑO LEGUINA MARIA TERESA MARTINEZ MERINO ANA SANTURTUN ZARRABEITIA ANDREA SARIOG JAMARDO ÁLVARO DEL REAL BOLT MARÍA ESTHER ONECHA DE LA FUENTE MONICA GARCIA CASTRO NURIA PUENTE RUIZ NEREA PAZ GANDIAGA

2. CONOCIMIENTOS PREVIOS

Los estudiantes deben tener los conocimientos básicos de biología molecular y de las bases etiopatogénicas de las enfermedades humanas.

3. COMPETENCIAS GENÉRICAS Y ESPECÍFICAS DEL PLAN DE ESTUDIOS TRABAJADAS

Competencias Genéricas
Saber desarrollar un pensamiento y un razonamiento crítico, así como saber comunicarlos de manera efectiva, tanto en la lengua propia como en una segunda lengua, aplicados a la biomedicina.
Saber desarrollar estrategias de aprendizaje autónomo.
Conocer cómo organizar y planificar el trabajo.
Comprender cómo buscar, procesar, analizar y sintetizar información procedente de diversas fuentes en el ámbito de la biomedicina.
Saber aplicar los conocimientos teóricos a la práctica para resolver problemas biomédicos.
Conocer y respetar las medidas de seguridad y salud laboral aplicadas a la biomedicina.
Competencias Específicas
Conocer las formas de enfermar del ser humano. Comprender las bases celulares y moleculares del desarrollo del cáncer, la inflamación, y las enfermedades metabólicas y degenerativas.
Conocer las herramientas bioinformáticas, bases de datos, técnicas ómicas y métodos de análisis de datos experimentales.
Conocer los diferentes modelos y aproximaciones experimentales. Saber interpretar de forma crítica los resultados científicos en Biomedicina.
Comprender y participar en el diseño de terapias personalizadas.
Conocer cómo hacer uso de los conocimientos adquiridos para la estimulación de la investigación, el desarrollo y la transferencia, así como la innovación. Todo ello aplicado en el entorno de un laboratorio de investigación biomédica, un laboratorio de un departamento clínico y en la industria biomédica.
Saber buscar y analizar críticamente información científica en el campo de la biomedicina para obtener, organizar, interpretar y comunicar información científica y sanitaria.
Conocer el idioma inglés y comenzar a utilizarlo como vehículo de comunicación científica.
Conocer los principios éticos y legales de la investigación científica biomédica. Saber identificar conflictos éticos en la aplicación práctica de la biomedicina.
Conocer los principales conceptos químicos, físicos y bioestadísticos para el estudio de la biología del ser humano. Aplicar esos conceptos en experimentación e investigación biomédica.
Comprender los fundamentos de acción, indicaciones y eficacia de las intervenciones terapéuticas, basándose en la evidencia científica disponible.
Comprender las bases y los elementos aplicables al desarrollo y validación de técnicas diagnósticas y terapéuticas.
Competencias Básicas
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
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

Competencias Básicas

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

Que los estudiantes puedan transmitir información, ideas, problemas y soluciones a un público tanto especializado como no especializado

Que los estudiantes hayan desarrollado aquellas habilidades de aprendizaje necesarias para emprender estudios posteriores con un alto grado de autonomía

3.1 RESULTADOS DE APRENDIZAJE

- 1. Enumerar las alteraciones genómicas involucradas en los trastornos frecuentes de base genética
2. Identificar las metodologías diagnósticas disponibles para evaluar los trastornos de base genética a nivel pre y postnatal.
3. Seleccionar los procedimientos diagnósticos más eficaces ante los principales síndrome de origen genético
4. Explorar las bases de datos y extraer información útil para la interpretación de las anomalías detectadas en los tests genéticos
5. Identificar los biomarcadores genómicos y de otro tipo que ayudan a individualizar y personalizar los tratamientos de trastornos no tumorales.
6. Resolver problemas de identificación humana y relaciones familiares mediante el uso de tests genéticos
7. Identificar los problemas legales y bioéticos asociados con los tests genéticos aplicados en clínica e investigación y resolverlos de manera adecuada.
8. Aplicar los resultados de los tests genéticos para el consejo genético
9. Diseñar estudios de investigación de base genética y analizar críticamente la literatura
10. Valorar los antecedentes familiares y documentarlos de manera estandarizada

4. OBJETIVOS

Proporcionar a los estudiantes conocimientos y habilidades para que conozcan las bases de

1. Genoma y epigenoma como causantes de enfermedad y modificadores de la respuesta a agentes externos
2. Marcadores genómicos y no genómicos en Medicina Personalizada
3. Técnicas de análisis en Genética Clínica pre y postnata
4. Metodología de investigación y análisis crítico de los estudios genéticos
5. Aproximación a los principales síndromes genéticos
6. Procedimientos genéticos en identificación humana
7. Aspectos éticos y legales de los estudios genéticos
8. Consejo genético
9. Aplicación de la Medicina personalizada a los procesos no tumorales
10. Terapia génica

Y que desarrollen las habilidades necesarias para

1. Seleccionar las técnicas de análisis en Genética Clínica pre y postnatal
2. Analizar críticamente estudios genéticos y diseñar nuevos estudios
3. Interpretar estudios de ADN en identificación y parentesco
4. Iniciar un consejo genético
5. Elaborar e interpretar árboles familiares
6. Interpretar estudios de alteraciones cromosómicas
7. Explorar bases bioinformáticas
8. Dilucidar la repercusión funcional de variantes genéticas
9. Priorizar variantes genéticas

5. MODALIDADES ORGANIZATIVAS Y MÉTODOS DOCENTES	
ACTIVIDADES	HORAS DE LA ASIGNATURA
ACTIVIDADES PRESENCIALES	
HORAS DE CLASE (A)	
- Teoría (TE)	22
- Prácticas en Aula (PA)	16
- Prácticas de Laboratorio Experimental(PLE)	
- Prácticas de Laboratorio en Ordenador (PLO)	10
- Prácticas Clínicas (CL)	4
Subtotal horas de clase	52
ACTIVIDADES DE SEGUIMIENTO (B)	
- Tutorías (TU)	1
- Evaluación (EV)	2
Subtotal actividades de seguimiento	3
Total actividades presenciales (A+B)	55
ACTIVIDADES NO PRESENCIALES	
Trabajo en grupo (TG)	9
Trabajo autónomo (TA)	86
Tutorías No Presenciales (TU-NP)	
Evaluación No Presencial (EV-NP)	
Total actividades no presenciales	95
HORAS TOTALES	150

6. ORGANIZACIÓN DOCENTE														
CONTENIDOS		TE	PA	PLE	PLO	CL	TU	EV	TG	TA	TU- NP	EV- NP	Semana	
1	LISTADO DE CLASES TEORICAS 1 Genoma y epigenoma como casua de enfermedad. 2 Técnicas de análisis de mutaciones 3 Técnicas de análisis de alter cromosómicas 4 Epigenoma y enfermedad. Técnicas de análisis 5 Biomarcadores bioquímicos y de imagen 6 Diagnóstico preimplantacional y prenatal 7 Trastornos hereditarios del metabolismo . Cribado neonatal 8 Bases de datos útiles en Genética y MP 9 Alteraciones del crecimiento, localizado y generalizado 10 Alteraciones del neurodesarrollo. Otras Enf neurológicas 11 Enf Endocrino-metabólicas 12 Enf esqueleto y tejido conectivo 13 Enf aptos urinario y digestivo 14 Cardiopatías y enf pulmonares 15 Resumen: Aproximación al estudio de los principales síndromes y enfermedades de base genética 16 Análisis crítico de estudios que usan información genética/epigenética 17 Aspectos éticos y legales de los tests y estudios genéticos. Biobancos 18 Consejo genético 19 Enfermedades de herencia compleja. Riesgo poligénico 20 Genética forense. Identificación y parentesco 21 Terapia génica 22 Mutaciones somáticas en patología no tumoral	22,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	1-9
2	LISTADO DE PRACTICAS (AULA Y ORDENADOR) LISTADO DE PRACTICAS 1 Árboles familiares: elaboración e interpretación 2,3 Genética Forense: identificación, parentesco, mezclas y quimerismo 4 casos de consejo genético 5 Bases bioinformáticas 6,7 Análisis de variantes individuales 8,9 Análisis de listados de variantes 10,11 Análisis de arrays 12 Análisis crítico de estudios que usan información genética/epigenética 13 Elaboración de un proyecto de investigación	0,00	16,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	1-9
3	Visitas a laboratorios	0,00	0,00	0,00	0,00	4,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	1-9	
4	Prácticas con ordenador	0,00	0,00	0,00	10,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	2-8	
5	Tutoría	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	1,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	4-9	
6	Evaluación	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	2,00	0,00	0,00	0,00	0,00	3-9	
7	Trabajo personal	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	86,00	0,00	0,00	1-9	
8	Trabajo en grupo	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	9,00	0,00	0,00	0,00	1-9	

TOTAL DE HORAS	22,00	16,00	0,00	10,00	4,00	1,00	2,00	9,00	86,00	0,00	0,00	
Esta organización tiene carácter orientativo.												

TE	Horas de teoría
PA	Horas de prácticas en aula
PLE	Horas de prácticas de laboratorio experimental
PLO	Horas de prácticas de laboratorio en ordenador
CL	Horas de prácticas clínicas
TU	Horas de tutoría
EV	Horas de evaluación
TG	Horas de trabajo en grupo
TA	Horas de trabajo autónomo
TU-NP	Tutorías No Presenciales
EV-NP	Evaluación No Presencial

7. MÉTODOS DE LA EVALUACIÓN														
Descripción	Tipología	Eval. Final	Recuper.	%										
Actividades prácticas durante el curso	Trabajo	No	No	40,00										
<table border="1" style="width: 100%;"> <tr> <td>Calif. mínima</td> <td>0,00</td> </tr> <tr> <td>Duración</td> <td></td> </tr> <tr> <td>Fecha realización</td> <td>Se fijarán dos periodos durante el curso</td> </tr> <tr> <td>Condiciones recuperación</td> <td></td> </tr> <tr> <td>Observaciones</td> <td></td> </tr> </table>	Calif. mínima	0,00	Duración		Fecha realización	Se fijarán dos periodos durante el curso	Condiciones recuperación		Observaciones					
Calif. mínima	0,00													
Duración														
Fecha realización	Se fijarán dos periodos durante el curso													
Condiciones recuperación														
Observaciones														
Examen escrito	Examen escrito	Sí	Sí	60,00										
<table border="1" style="width: 100%;"> <tr> <td>Calif. mínima</td> <td>5,00</td> </tr> <tr> <td>Duración</td> <td></td> </tr> <tr> <td>Fecha realización</td> <td>Final del curso, según calendario</td> </tr> <tr> <td>Condiciones recuperación</td> <td>Repetición del examen</td> </tr> <tr> <td>Observaciones</td> <td></td> </tr> </table>	Calif. mínima	5,00	Duración		Fecha realización	Final del curso, según calendario	Condiciones recuperación	Repetición del examen	Observaciones					
Calif. mínima	5,00													
Duración														
Fecha realización	Final del curso, según calendario													
Condiciones recuperación	Repetición del examen													
Observaciones														
TOTAL				100,00										
Observaciones														
Requisito para aprobar la asignatura: 50% en el examen escrito. A los alumnos que superen ese umbral se les sumará la nota de examen escrito y de las actividades prácticas , ponderadas ambas por sus pesos														
Criterios de evaluación para estudiantes a tiempo parcial														
Genarl criteria adapted to part-time schedules														

8. BIBLIOGRAFÍA Y MATERIALES DIDÁCTICOS

BÁSICA

-Dhar SU et al. Handbook of clinical adult genetics and genomics. A practice-based approach. Academic Press. 2020.

- Firth HV y Hurst JA. Clinical genetics and genomics. Oxford University Press. 2017

Complementaria

- Kulkarni S. Clinical genomics. A guide to clinical next generation sequencing. Elsevier. 2023

- Jain KK. Textbook of personalized medicine. Springer. 2021.

-Strachan T y Lucassen A. Genetics and genomics in medicine. CRC Press. 2022

9. SOFTWARE

PROGRAMA / APLICACIÓN	CENTRO	PLANTA	SALA	HORARIO
-----------------------	--------	--------	------	---------

10. COMPETENCIAS LINGÜÍSTICAS

- | | |
|---|---|
| <input checked="" type="checkbox"/> Comprensión escrita | <input type="checkbox"/> Comprensión oral |
| <input type="checkbox"/> Expresión escrita | <input type="checkbox"/> Expresión oral |
| <input type="checkbox"/> Asignatura íntegramente desarrollada en inglés | |

Observaciones

Los estudiantes deben ser capaces de comprender textos técnicos en inglés.