

GUÍA DOCENTE ABREVIADA DE LA ASIGNATURA

G1944 - Genética Aplicada y Medicina Personalizada

Grado en Ciencias Biomédicas

Curso Académico 2024-2025

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 ANA SANTURTUN ZARRABEITIA ANDREA SARIOGO JAMARDO ÁLVARO DEL REAL BOLT MARÍA ESTHER ONECHA DE LA FUENTE MONICA GARCIA CASTRO NURIA PUENTE RUIZ NEREA PAZ GANDIAGA

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

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

7. MÉTODOS DE LA EVALUACIÓN				
Descripción	Tipología	Eval. Final	Recuper.	%
Actividades prácticas durante el curso	Trabajo	No	No	30,00
Examen teórico-práctico final	Actividad de evaluación con soporte virtual	Sí	Sí	60,00
Eval continuada	Actividad de evaluación con soporte virtual	No	No	10,00
TOTAL				100,00
Observaciones				
Requisito para aprobar la asignatura: 50% en el examen final A los alumnos que superen ese umbral se les sumará la nota de las actividades prácticas , y rvaluación continuada ponderadas por sus pesos				
Criterios de evaluación para estudiantes a tiempo parcial				
General criteria adapted to part-time schedules				

8. BIBLIOGRAFÍA Y MATERIALES DIDÁCTICOS
BÁSICA
-Dhar SU et al. Handbook of clinical adult genetics and genomics. A parctice-based approach. Academic Press. 2020.
- Firth HV y Hurst JA. Clinical genetics and genomics. Oxford University Press. 2017

Esta es la Guía Docente abreviada de la asignatura. Tienes también publicada en la Web la información más detallada de la asignatura en la Guía Docente Completa.