

Estudio Propio: **ESPECIALIZACIÓN EN GENÉTICA CLÍNICA**

Código Plan de Estudios: **EH62**

Año Académico: **2020-2021**

### ESTRUCTURA GENERAL DEL PLAN DE ESTUDIOS:

CURSO	Obligatorios		Optativos		Prácticas Externas	Memoria/ Proyecto	Créditos
	Créditos	Nº Asignaturas	Créditos	Nº Asignaturas	Créditos	Créditos	
1º	25	5				5	30
2º							
3º							
<b>ECTS TOTALES</b>	<b>25</b>	<b>5</b>				<b>5</b>	<b>30</b>

### PROGRAMA TEMÁTICO:

#### ASIGNATURAS OBLIGATORIAS

Código Asignatura	Curso	Denominación	Carácter OB/OP	Créditos
702083	1	INTRODUCCIÓN A LA GENÉTICA. GENÉTICA MÉDICA APLICADA	OB	7
702084	1	CITOGENÉTICA MÉDICA Y MOLECULAR	OB	6,5
702085	1	ALTERACIONES SISTÉMICAS	OB	5,5
702086	1	ONCOGENÉTICA, GENOTOXICOLOGÍA	OB	3
702087	1	PRÁCTICAS DE DIAGNÓSTICO MOLECULAR Y CONSEJO GENÉTICO	OB	3

#### MEMORIA /PROYECTO/TRABAJO FIN DE MÁSTER

Código Asignatura	Curso	Denominación	Carácter OB/OP	Créditos
702088	1	MEMORIA FIN DE CURSO	OB	5

Carácter: OB - Obligatoria; OP – Optativa

### OBSERVACIONES

En el caso de que las autoridades sanitarias no permitieran la docencia presencial, el estudio se impartirá en remoto, excepto para aquellas materias en las que sea imprescindible la docencia presencial, que se suspenderán durante el tiempo que permanezca la prohibición y se retomarán en cuanto las autoridades competentes lo permitan.

## GUÍA DOCENTE

Año académico	2020-2021	
Estudio	Especialización en Genética Clínica (EH62)	
Nombre de la asignatura	INTRODUCCIÓN A LA GENÉTICA. GENÉTICA MÉDICA APLICADA	
Carácter (Obligatoria/Optativa)	OB	
Créditos (1 ECTS=25 horas)	7 ECTS	
Modalidad (elegir una opción)	X	Presencial
		Semipresencial
		On-line
Profesor responsable	José Miguel García Sagredo	
Idioma en el que se imparte	Español	

### DISTRIBUCIÓN DE CRÉDITOS (especificar en horas)

Número de horas presenciales/on-line asistencia profesor	50
Número de horas de trabajo personal del estudiante	125
Total horas	175

### CONTENIDOS (Temario)

- Bases de la Genética mendeliana.
- Genética mitocondrial.
- Bases de la Genética molecular.
- Métodos e indicaciones en genética molecular
- Métodos masivos en genética molecular
- Arrays, métodos e indicaciones
- Disomía uniparental, impronta genética
- División celular. Gametogénesis.
- Anamnesis.
- Arbol genealógico.
- Dismorfología
- Teratogénesis
- Diagnóstico prenatal.
- Diagnóstico de preimplantación
- Genética forense.
- Terapia génica.
- Epigenética

### EVALUACIÓN

Continuada

**BIBLIOGRAFÍA**

Nueva Genética Clínica. A. Read y D. Donnai. Editorial Omega 2009 (edición más reciente y recomendable en inglés)

Thompson and Thompson Genética en Medicina, R.L. Nusbaun, Elsevier España

Emery Elementos de Genética Médica, P.D. Turnpenny, Elsevier

Practical Genetic Counselling, 7ª ed. P.S. Harper, CRC Press

## GUÍA DOCENTE

Año académico	2020-2021	
Estudio	Especialización en Genética Clínica (EH62)	
Nombre de la asignatura	CITOGENÉTICA MÉDICA Y MOLECULAR	
Carácter (Obligatoria/Optativa)	OB	
Créditos (1 ECTS=25 horas)	6,5 ECTS	
Modalidad (elegir una opción)	X	Presencial
		Semipresencial
		On-line
Profesor responsable	Concepción Villalón Villarroel	
Idioma en el que se imparte	Español	

### DISTRIBUCIÓN DE CRÉDITOS (especificar en horas)

Número de horas presenciales/on-line asistencia profesor	45,5
Número de horas de trabajo personal del estudiante	117
Total horas	162,5

### CONTENIDOS (Temario)

- Citogenética convencional
- Métodos de cultivo
- Bando cromosómico
- Citogenética molecular: FISH
- Sistema de clasificación internacional
- Indicaciones en citogenética
- Autosomopatías
- Gonosomopatías
- Síndromes de genes contiguos
- Arrays de CGH y variación de número de copias Arrays de CGH y variación de número de copias

### EVALUACIÓN

Continuada

### BIBLIOGRAFÍA

Nueva Genética Clínica. A. Read y D. Donnai. Editorial Omega 2009 (edición más reciente y recomendable en inglés)  
Thompson and Thompson Genética en Medicina, R.L. Nusbaun, Elsevier España  
Emery Elementos de Genética Médica, P.D. Turnpenny, Elsevier  
ISCN 2016: An International System for Human Cytogenomic Nomenclature. Karger

## GUÍA DOCENTE

Año académico	2020-2021	
Estudio	Especialización en Genética Clínica (EH62)	
Nombre de la asignatura	ALTERACIONES SISTÉMICAS	
Carácter (Obligatoria/Optativa)	OB	
Créditos (1 ECTS=25 horas)	5,5 ECTS	
Modalidad (elegir una opción)	X	Presencial
		Semipresencial
		On-line
Profesor responsable	José Miguel García Sagredo	
Idioma en el que se imparte	Español	

### DISTRIBUCIÓN DE CRÉDITOS (especificar en horas)

Número de horas presenciales/on-line asistencia profesor	38,5
Número de horas de trabajo personal del estudiante	99
Total horas	137,5

### CONTENIDOS (Temario)

- Genética de enfermedades neuromusculares
- Genética de enfermedades sistémicas en Neurología, Alzheimer y demencias
- Genética de enfermedades sistémicas en Neurología, Parkinson
- Genética de enfermedades sistémicas en Neurología, Huntington
- Miocardiopatías
- Hemocromatosis
- Enfermedades hereditarias del metabolismo
- Genética de malformaciones congénitas en Cardiología
- Genética de enfermedades sistémicas en Oftalmología, glaucoma
- Genética de enfermedades sistémicas en Oftalmología, retinitis pigmentosa
- Genética de hipoacusias congénitas
- Defectos de cierre del tubo neural
- Genética de malformaciones congénitas de los miembros
- Genética de malformaciones congénitas orofaciales
- Discapacidad intelectual, síndrome de X-frágil
- Neurofibromatosis
- Fibrosis quística
- Hiperplasia suprarrenal
- Herencia de la diabetes y del hipotiroidismo
- Craniosinostosis

### EVALUACIÓN

Continuada

**BIBLIOGRAFÍA**

Nueva Genética Clínica. A. Read y D. Donnai. Editorial Omega 2009 (edición más reciente y recomendable en inglés)

Thompson and Thompson Genética en Medicina, R.L. Nusbaun, Elsevier España

Emery Elementos de Genética Médica, P.D. Turnpenny, Elsevier

Practical Genetic Counselling, 7ª ed. P.S. Harper, CRC Press

## GUÍA DOCENTE

Año académico	2020-2021	
Estudio	Especialización en Genética Clínica (EH62)	
Nombre de la asignatura	ONCOGENÉTICA, GENOTOXICOLOGÍA	
Carácter (Obligatoria/Optativa)	OB	
Créditos (1 ECTS=25 horas)	3 ECTS	
Modalidad (elegir una opción)	X	Presencial
		Semipresencial
		On-line
Profesor responsable	Eva Garcia Galloway	
Idioma en el que se imparte	Español	

### DISTRIBUCIÓN DE CRÉDITOS (especificar en horas)

Número de horas presenciales/on-line asistencia profesor	21
Número de horas de trabajo personal del estudiante	54
Total horas	75

### CONTENIDOS (Temario)

- Bases de la oncogenética
- Genes supresores de tumores
- Oncogenes
- Genes de mantenimiento del ciclo celular
- Cáncer hereditario y familiar de mama y ovario
- Cáncer colorrectal
- Retinoblastoma
- Leucemia mieloide crónica
- Leucemia mieloide aguda
- Leucemias linfoide agudas
- Síndromes de inestabilidad
- Anemia de Fanconi
- Genotoxicología y su impacto en la patología humana
- Métodos de detección de aberraciones cromosómicas inducidas
- Micronúcleos
- Monitorización de poblaciones, biomarcadores

### EVALUACIÓN

Continuada

**BIBLIOGRAFÍA**

Nueva Genética Clínica. A. Read y D. Donnai. Editorial Omega 2009 (edición más reciente y recomendable en inglés)

Thompson and Thompson Genética en Medicina, R.L. Nusbaun, Elsevier España

Emery Elementos de Genética Médica, P.D. Turnpenny, Elsevier

Practical Genetic Counselling, 7ª ed. P.S. Harper, CRC Press



## GUÍA DOCENTE

Año académico	2020-2021	
Estudio	Especialización en Genética Clínica (EH62)	
Nombre de la asignatura	PRÁCTICAS DE DIAGNÓSTICO MOLECULAR Y CONSEJO GENÉTICO	
Carácter (Obligatoria/Optativa)	OB	
Créditos (1 ECTS=25 horas)	3 ECTS	
Modalidad (elegir una opción)	X	Presencial
		Semipresencial
		On-line
Profesor responsable	José Miguel García Sagredo	
Idioma en el que se imparte	Español	

### DISTRIBUCIÓN DE CRÉDITOS (especificar en horas)

Número de horas presenciales/on-line asistencia profesor	30
Número de horas de trabajo personal del estudiante	45
Total horas	75

### CONTENIDOS (Temario)

- Prácticas de cultivos celulares
- Manejo de cariotipadores
- Extracción de ADN
- Manejo de PCR
- Análisis directo de mutaciones, discriminación alélica, enzimas de restricción
- Expresión génica
- Técnicas de genotipado y ligamiento
- DHPLC
- Secuenciación Sanger
- Ultrasecuenciación
- MLPA
- aCGH
- Prácticas de cálculo de riesgo genético
- Prácticas de comunicación de consejo genético

### EVALUACIÓN

Continuada

### BIBLIOGRAFÍA

La bibliografía (metodología) será facilitada o entregada durante las prácticas

## GUÍA DOCENTE

Año académico	2020-2021	
Estudio	Especialización en Genética Clínica (EH62)	
Nombre de la asignatura	MEMORIA FIN DE CURSO	
Carácter (Obligatoria/Optativa)	OB	
Créditos (1 ECTS=25 horas)	5 ECTS	
Modalidad (elegir una opción)	<input type="checkbox"/>	Presencial
	<input type="checkbox"/>	Semipresencial
	<input checked="" type="checkbox"/>	On-line
Profesor responsable	José Miguel García Sagredo	
Idioma en el que se imparte	Español	

### DISTRIBUCIÓN DE CRÉDITOS (especificar en horas)

Número de horas presenciales/on-line asistencia profesor	35
Número de horas de trabajo personal del estudiante	90
Total horas	125

### CONTENIDOS (Temario)

Tutoría sobre la elección, elaboración y exposición de la memoria fin de curso

### EVALUACIÓN

Presentación oral y memoria escrita

### BIBLIOGRAFÍA

Nueva Genética Clínica. A. Read y D. Donnai. Editorial Omega 2009 (edición más reciente y recomendable en inglés)

Thompson and Thompson Genética en Medicina, R.L. Nusbaun, Elsevier España

Emery Elementos de Genética Médica, P.D. Turnpenny, Elsevier

Practical Genetic Counselling, 7ª ed. P.S. Harper, CRC Press