



Universidad
de Alcalá

GUÍA DOCENTE

ASIGNATURA GENÉTICA MÉDICA

**Grado en Medicina
Universidad de Alcalá**

Curso Académico 2018/2019
Curso 2º – 2º Cuatrimestre

GUÍA DOCENTE

Nombre de la asignatura:	Genética Médica
Código:	100109
Titulación en la que se imparte:	Medicina
Departamento y Área de Conocimiento:	Medicina y Especialidades Médicas
Carácter:	Transversal
Créditos ECTS:	6
Curso y cuatrimestre:	2º / 2º
Profesorado:	Julia Buján Varela (Coordinadora) Natalio García Honduvilla José Miguel García Sagredo
Horario de Tutoría:	12:00-13:00
Idioma en el que se imparte:	Español

1. PRESENTACIÓN

La asignatura de Genética Médica trata de cubrir el vacío inexplicable de una materia troncal en Genética Clínica tiene en el currículo de Medicina.

Si bien el área de conocimiento de la Genética Médica es transversal ya que se encuentra inmerso en una gran cantidad de asignaturas trocales tales como Biología, Bioquímica, Pediatría, Ginecología, Patología Médica, etc. sus competencias son específicas y complementarias de la mayoría de las patologías, contribuyendo a una prevención en salud y sostenimiento de la medicina actual, sin olvidar su participación crucial en la Medicina Personalizada.

La asignatura de Genética Médica tiene dos tipos de objetivos:

- a) **Objetivos teóricos:** El objetivo es enseñar los procedimientos diagnósticos y el manejo de pacientes dismorfológicos o con enfermedades hereditarias siguiendo los protocolos y la práctica clínica de un Servicio de Genética Médica Hospitalaria, dado el alto interés y especificidad que ha adquirido la Genética Médica.
Se incidirá de forma notoria en los procedimientos clínicos del asesoramiento genético teniendo en cuenta que el sujeto principal es tanto el paciente como la familia.
El fin último es intentar paliar el grave desconocimiento de la práctica de la Genética Médica que tienen la mayoría de los Licenciados en Medicina.
- b) **Objetivos prácticos:** Se pretende que el alumno sea capaz de realizar las siguientes tareas
 - Construcción detallada de un árbol genealógico
 - Realización de una exploración dismorfológica, objetivando los hallazgos.
 - Manejo de bases de datos del Genoma Humano (GDB)

Prerrequisitos y Recomendaciones (si es pertinente)

Son necesarios conocimientos de patología general ya que la asignatura está encaminada a la valoración y exploración del paciente dismorfológico de base genética, así como la redacción y comunicación de un consejo genético.

2. COMPETENCIAS

Competencias genéricas:

Las competencias genéricas se basan en el conocimiento de lo que el alumno DEBE SABER:

1. Identificar una enfermedad genética.
2. Identificar el tipo de herencia
3. Conocer las anomalías cromosómicas (Metodología citogenética).
4. Conocer los métodos e indicaciones de análisis de ADN.
5. Conocer los métodos e indicaciones de la citogenética molecular.
6. Conocer los métodos utilizados en la epidemiología genética: Análisis de ligamiento y segregación, estudios de GWAS.
7. Distinguir y clasificar los síndromes dismorfológicos.
8. Identificar teratógenos y sus efectos.
9. Analizar el desarrollo físico y psicomotor.
10. Identificar síndromes cromosómicos
11. Identificar alteraciones de la conducta de origen genético o familiar.
12. Identificar y manejar las enfermedades producidas por genes expansivos.
13. Diagnosticar grandes síndromes polimalformativos.
14. Conducta clínica ante anomalías congénitas aisladas.
15. Consejo genético: Estimación del riesgo. Identificación de familiares en riesgo.
16. Consejo genético: aspectos éticos.
17. Aspectos genéticos en el fallo reproductivo. Genética de la infertilidad.
18. Diagnóstico prenatal: indicaciones y metodología.
19. Diagnóstico prenatal: cribados prenatales y metodología.
20. Distinguir terapia génica de terapia genética. Nociones de biotecnología.
21. Toxicología genética: identificar los mecanismos de inducción de mutaciones y sus consecuencias.
22. Biología molecular del cáncer.
23. Predicción y seguimiento citogenético y molecular de tumores.
24. Manejo de familias de alto riesgo de cáncer

Competencias específicas:

DEBE SABER HACER

1. Construcción detallada de un árbol genealógico
2. Realización de una exploración dismorfológica, objetivando los hallazgos.
3. Distinguir malformaciones de rasgos étnicos.
4. Utilizar recursos informáticos para realizar un diagnóstico diferencial
5. Manejo de bases de datos del Genoma Humano (GDB) disponibles en internet
6. Cálculo de riesgo de transmisión de una enfermedad e identificación de individuos en riesgo
7. Habilidad para emitir un consejo genético
8. Saber interpretar un cariotipo
9. Saber indicar una prueba genética molecular
10. Interpretar un informe del análisis de un gen.

3. CONTENIDOS

Bloques de contenido (se pueden especificar los temas si se considera necesario)	Total de clases, créditos u horas
Clases teóricas y seminarios	• 16
Clases prácticas y Trabajos Tutelados	• 24
Tutorías	• 8

Programa

Bloques temáticos

- Herencia monogénica y multifactorial
- Epigenética
- Edición genómica
- Genética del cáncer

Bloques prácticos

- Historia clínica
- Árbol genealógico

4. METODOLOGÍAS DE ENSEÑANZA-APRENDIZAJE.-ACTIVIDADES FORMATIVAS

4.1. Distribución de créditos (especificar en horas)

Número de horas presenciales:	48
Número de horas del trabajo propio del estudiante:	102
Total horas	150

4.2. Estrategias metodológicas, materiales y recursos didácticos

Clases Teóricas y Seminarios	Con ellas se pretende realizar la transmisión directa de los conocimientos, de una forma estructurada, a grupos amplios de estudiantes. Las clases teóricas se centrarán en los temas básicos de la asignatura. Se llevarán a cabo con el apoyo de las técnicas audiovisuales y se tratará en todo momento de motivar el interés y participación de los estudiantes en su desarrollo.
Clases Prácticas	Se desarrollarán para que los estudiantes puedan adquirir las competencias prácticas previstas en esta materia, así como para que puedan consolidar el resto de las competencias. Para ello se pondrá a disposición del alumno el material necesario para la obtención de las competencias marcadas en las clases prácticas.
Trabajos académicamente dirigidos	Estas actividades consistirán en el análisis de los conocimientos adquiridos en las sesiones de aprendizaje sobre la iniciación en la utilización de bases bibliográficas.
Tutorías	Tutorías Los profesores mantendrán reuniones periódicas con los estudiantes integrantes del grupo del que sean responsables. En dichas reuniones, el profesor moderará y dirigirá sesiones de consulta sobre aspectos relacionados con la asignatura y sobre problemas académicos que afecten al estudiante.

5. EVALUACIÓN: Procedimientos, criterios de evaluación y de calificación¹

Evaluación continua:

La calificación se llevará a cabo conforme al compendio de evaluaciones surgidas de los debates y exposiciones realizadas por los alumnos en el desarrollo de la asignatura.

Evaluación final:

Examen teórico: La calificación obtenida en la prueba teórica supondrá el 70% de la calificación final.

Examen práctico: La calificación obtenida en la prueba práctica supondrá el 30% de la calificación final.

Convocatoria extraordinaria:

Se seguirán los mismos criterios de evaluación final.

6. BIBLIOGRAFÍA

BIBLIOGRAFÍA

- Nueva Genética Clínica. A. Real, D. Donnai. Ed. Omega, 2009.
- Thompson & Thompson. Genética en medicina. Nussbaum, R.L ; Mcinnes, Roderick R. ; Willard, Hutington F. 8ª edición. Ed. Masson. 2016
- Genética Médica. Carey y White. 4ª Edición. Ed. ELSEVIER. 2011
- Practical Genetic Counselling. P.S. Harper. 7ª Edición. Ed. Hodder Arnold, 2010

¹ *Es importante señalar los procedimientos de evaluación: por ejemplo evaluación continua, final, autoevaluación, co-evaluación. Instrumentos y evidencias: trabajos, actividades. Criterios o indicadores que se van a valorar en relación a las competencias: dominio de conocimientos conceptuales, aplicación, transferencia conocimientos. Para el sistema de calificación hay que recordar la **Normativa del Consejo de Gobierno del 16 de Julio de 2009**: la calificación de la evaluación continua representará, **al menos, el 60%**. Se puede elevar este % en la guía.*