



MÁSTER UNIVERSITARIO EN GENÓMICA Y GENÉTICA POR LA UNIVERSIDAD DE SANTIAGO DE COMPOSTELA Y LA UNIVERSIDAD DE VIGO

Nombre corto: Máster en Genómica y Genética

Universidad coordinadora: Universidad de Santiago de Compostela

Centro: Facultad de Veterinaria

Universidad participante: Universidad de Vigo

Centro: Facultad de Biología

• DATOS IDENTIFICATIVOS DE LA MATERIA:

-Código de la materia: **P2201218A**

-Nombre de la materia: **GENÉTICA CLÍNICA**

-Tipo: **Optativa**

-Número de créditos: **3 ECTS**

-Semestre: **Primero**

-Distribución de la docencia y trabajo del alumno:

Horas presenciales: **24**

Lecciones teóricas (expositivas e interactivas): 8

Lecciones prácticas (expositivas e interactivas): 6

Actividades formativas, clases de pizarra, actividades TIC: 5

Tutorías personalizadas: 3

Examen: 2

Horas de trabajo del alumnado: **51**

• OBJETIVOS DE LA ASIGNATURA

Conocer las bases genéticas de la enfermedad

Conocer los fundamentos del análisis citogenético e interpretación de las alteraciones estructurales del genoma, especialmente en el diagnóstico prenatal

Conocer las metodologías de diagnóstico genético, su interpretación e información en el contexto clínico

Conocer los fundamentos de la farmacogenómica

Comprensión de los elementos del informe genético y fundamentos del asesoramiento

• CONTENIDOS

1. Diagnóstico Molecular de enfermedades
2. Citogenética y alteraciones estructurales del genoma.
3. Farmacogenética y farmacogenómica
4. Informe Genético.
- 5 . Consulta y asesoramiento genético.

• TEMAS

TEMA 1. Diagnóstico Molecular de enfermedades. Utilidad del estudio molecular: diagnóstico y seguimiento. Diagnóstico familiar, prenatal, presintomático. Monitorización de enfermedades.

TEMA 2. Citogenética y alteraciones estructurales del genoma. Mecanismos de producción. Incidencia, y descripción clínica y citogenética de las más frecuentes.

TEMA 3. Farmacogenética y farmacogenómica. Definición y antecedentes. Farmacocinética y farmacodinamia. Genes fase I y II, receptores, transportadores. Dianas terapéuticas. Farmacoepigenética. Farmacogenes y efectos adversos.

Tema 4. Informe Genético. Requerimientos mínimos de un informe. Variantes de significado incierto.

Tema 5. Consulta y asesoramiento genético. Fases consulta. Consentimiento informado. Consejo genético en cáncer. Establecimiento de riesgos.

BIBLIOGRAFÍA BÁSICA Y COMPLEMENTARIA

Bibliografía básica:

Jorde L.B., Carey J.C., Bamshad M.J. 2016. Genética médica (5ª Ed). Elsevier. ISBN: 978-84-9113-058-1

Turnpenny P.D., Ellard S. 2017. Emery's Elements of Medical Genetics (15th Ed). Elsevier. ISBN: 978-0702066856

Alfonso Delgado Rubio, Enrique Galán Gómez, Encarna Guillén Navarro, Pablo D. Lapunzina Badía, Victor B. Penchaszadeh, Carlos María Romeo Casabona, Aitziber Emaldi Cirión. 2012. Asesoramiento Genético en la práctica médica. Ed Panamericana. ISBN:978-8498353846

Ricki Lewis.2016. Human Genetics: The Basics (2ªed). Garland Science. ISBN: 978-1138668010

Bibliografía complementaria:

Otros recursos para consulta:

- http://www.nature.com/gim/statements_and_guidelines_by_date.html
- <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gtr/>
- <https://www.omim.org/>
- <https://decipher.sanger.ac.uk/>
- <http://www.rarechromo.org/html/DisorderGuides.asp>

• COMPETENCIAS

Competencias Básicas:

CB6 - Poseer y comprender conocimientos que aporten una base u oportunidad de ser originales en el desarrollo y/o aplicación de ideas, a menudo en un contexto de investigación

CB8 - Que los estudiantes sean capaces de integrar conocimientos y enfrentarse a la complejidad de formular juicios a partir de una información que, siendo incompleta o limitada, incluya reflexiones sobre las responsabilidades sociales y éticas vinculadas a la aplicación de sus conocimientos y juicios

CB10 - Que los estudiantes posean las habilidades de aprendizaje que les permitan continuar estudiando de un modo que habrá de ser en gran medida auto dirigido o autónomo.

Competencias Generales:

CG01 - Capacidad de organización y planificación del estudio y la experimentación en las áreas de conocimientos implicadas

CG02 - Integrar conocimientos y enfrentarse a la toma de decisiones a partir de información científica y técnica.

CG03 - Transmitir los resultados del estudio y la investigación a públicos especializados, académicos y generalistas.

Competencias Específicas:

CE01 - Comprender la relación entre la Genómica y la Genética y la salud humana, animal y vegetal, necesaria para el desarrollo de las diversas funciones de un profesional orientado al avance de la salud.

CE03 - Desarrollar las destrezas y habilidades en análisis genómico y genético, y en consejo genético.

CE06 - Saber manejar las fuentes de información relacionadas con la Genómica (y otras ómicas), la Genética, sus tecnologías y los aspectos de seguridad relativos a las mismas, incluyendo la producción animal y vegetal.

Competencias Transversales:

CT05 - Capacidad de reflexión desde distintas perspectivas del conocimiento.

CT07- Capacidad para elaborar, exponer y discutir un texto científico-técnico organizado y comprensible.

CT08 - Habilidad para el manejo de Tecnologías de la Información y la Comunicación (TIC).

• METODOLOGÍA DE LA ENSEÑANZA

Lecciones –explicación (presencialmente y/o a través de contenidos en el aula virtual).

Lectura de análisis de textos proporcionados por el/la profesor/a , presencialmente y/o en aula virtual.

Talleres/ Seminarios presenciales o en aula virtual.

Aprendizaje colaborativo (trabajos grupales y/o participación en foros de debate presencial o virtual).

Actividades mediante TIC (equipos informáticos).

Desarrollo de trabajos académicos y defensa presencial.

Tutorías personalizadas presenciales y online.

Trabajo autónomo del alumnado no presencial.

• SISTEMA DE EVALUACIÓN

- **Prueba escrita:** Se evaluará mediante una prueba escrita la adquisición de los principales conceptos teóricos por parte del alumnado (50% de la calificación en la materia)
- **Prueba práctica:** Mediante un examen de se evaluará los conocimientos adquiridos con la docencia práctica (20% de la calificación final en la materia)
- **Evaluación continua:** Se evaluará de manera continua tanto la actitud del alumnado en las clases teóricas y prácticas como la calidad y claridad de exposición de los trabajos presentados (30% de la calificación de la materia)

• RECOMENDACIONES PARA EL ESTUDIO DE LA ASIGNATURA

• OBSERVACIONES

Es necesario obtener un mínimo de 4 puntos sobre 10 en la prueba escrita para que se sumen el resto de las actividades, si no se alcanza ese mínimo en la prueba escrita la calificación final será suspenso.

Cualquier plagio en las actividades que se realicen supondrá una calificación de cero en la actividad afectada, sin posibilidad de recuperarla en la convocatoria de julio.