

26786 - Genética médica

Información del Plan Docente

Año académico: 2023/24

Asignatura: 26786 - Genética médica

Centro académico: 104 - Facultad de Medicina

Titulación: 304 - Graduado en Medicina

Créditos: 5.0

Curso: 5

Periodo de impartición: Primer semestre

Clase de asignatura: Optativa

Materia:

1. Información básica de la asignatura

La Genética en el ámbito de la Medicina ha evolucionado desde la observación fenotípica hasta la genética personalizada con las nuevas técnicas de diagnóstico, editing genómico y terapia génica entre otras. Por esto, es necesaria en el desarrollo del aprendizaje del futuro médico. El alumnado de Erasmus puede cursarla a distancia.

Objetivos

- 1.- Saber la etiología, patogénesis y procedimientos diagnósticos de las principales enfermedades genéticas.
- 2.- Ser capaz de establecer un plan de actuación diagnóstico /pronóstico según necesidades del paciente y de su entorno familiar.
- 3.- Conocer y saber utilizar las herramientas de diagnóstico genético.
- 4.- Saber atender adecuadamente al paciente y/o demandante de asesoramiento y consejo genético.

Su planteamiento y objetivos están alineados con el Objetivo 3 de Desarrollo Sostenible (ODS) de la Agenda 2030 de Naciones Unidas, Salud y bienestar.

2. Resultados de aprendizaje

El estudiante, para superar esta asignatura, deberá demostrar los siguientes resultados...

- Conocer la etiología, patogénesis y procedimientos diagnósticos desde el punto de vista de la Genética.
- Adquirir los conocimientos y habilidades para establecer un plan de actuación según necesidades del paciente y su entorno familiar.
- Detectar el componente hereditario de una enfermedad, distinguir entre esporádico, familiar y hereditario.
- Realizar el diagnóstico de confirmación de enfermedades genéticas
- Calcular el riesgo de transmisión de una enfermedad, identificar individuos a riesgo y realizar diagnósticos presintomáticos.
- Conocer la información que aportan las pruebas y técnicas diagnósticas genéticas. Saber interpretar los correspondientes informes.
- Determinar las pruebas diagnósticas adecuadas en cada caso e interpretar los resultados de las mismas
- Manejar las bases de datos del Genoma Humano (GDB) y las herramientas de cálculo genético.

Los resultados del aprendizaje son:

- Relevantes en el ejercicio profesional cotidiano de los futuros médicos para:

1. Identificar y diagnosticar las enfermedades de etiología genética
2. Atender las demandas terapéuticas del paciente
3. Atender el acceso a la información y asesoramiento genético del consultante

- Esenciales como base científica de aquellas investigaciones orientadas al conocimiento de la etiología de las enfermedades humanas y consecuentemente al diseño de terapias eficaces basadas en la fisiopatología de las mismas

Todo ello contribuirá a:

- Atender adecuadamente al paciente y/o demandante de consulta genética Contribuir a la prevención de las enfermedades genéticas
- Colaborar en la educación sanitaria de la población en lo relativo al diagnóstico precoz de los enfermedades de etiología genética y a la importancia de participar en los programas de detección precoz y estudio de portadores

3. Programa de la asignatura

CONCEPTOS BÁSICOS DE GENÉTICA HUMANA

- Genoma humano, variación genética y su impacto sobre la salud
- Tipos de variaciones genéticas según impacto clínico y relevancia de su análisis para la práctica clínica
- Patologías monogénicas y multifactoriales
- Genética del cáncer
- Genética mitocondrial

ESTRATEGIA CLÍNICA DE ANÁLISIS GENÉTICO

- Técnicas de análisis genético utilizadas en la actualidad para el diagnóstico de enfermedades, NGS
- Estrategias de análisis genético utilizadas en la práctica clínica.
- Paneles de genes y casos prácticos
- Análisis del exoma y casos prácticos
- Análisis del genoma y casos prácticos

ASESORAMIENTO Y CONSEJO GENETICO

PERSPECTIVA Y FUTURO DE LA GENÓMICA EN LA PRÁCTICA CLÍNICA

4. Actividades académicas

Actividades de aprendizaje de la asignatura se realizarán:

En las clases presenciales se expondrán los conocimientos teóricos necesarios para la comprensión y aprendizaje de la etiología genética de la enfermedad humana.

Los alumnos debatirán y resolverán casos clínicos previamente seleccionados por el profesor que atiendan a las principales patologías humanas de componente genético

Los alumnos realizarán sesiones prácticas de laboratorio que les familiaricen con la interpretación y aplicación a la clínica de las principales técnicas diagnósticas tanto citogenéticas como de genética molecular.

La materia está estructurada en:

Sesiones teóricas (26 horas/ alumno) y **Sesiones prácticas** (20 horas/ alumno)

El alumnado será informado sobre los riesgos y deberá firmar el compromiso a cumplir con las normas de trabajo y seguridad para poder realizarlas. <http://uprl.unizar.es/estudiantes.html>".

5. Sistema de evaluación

CONTENIDOS TEORICOS.

Para superar los contenidos teóricos se exige una puntuación mínima de 5 puntos sobre 10 que cada estudiante obtendrá mediante la realización de las actividades propias de la asignatura en la Evaluación Continua o un examen global de todos los contenidos teóricos de la materia si no se opta a evaluación continua.

CONTENIDOS PRACTICOS

La evaluación positiva de los contenidos de Prácticas es obligatoria para aprobar la asignatura. Para superarla se exigirá una calificación mínima de 5 puntos sobre 10 que se **obtendrá mediante la asistencia y participación eficaz en las respectivas Prácticas**

- Prácticas de Laboratorio.
- Casos Prácticos.

En estas actividades, el alumnado será tutorizado por la profesora

El examen final, para quien no opte a evaluación continua, consistirá en preguntas cortas de desarrollo y resolución de un caso práctico, valorándose la capacidad de expresión, síntesis y de relación de conceptos

Porcentajes sobre la calificación final obtenida por el alumno Contenidos de Teoría =60%

Contenidos de Prácticas = 40%

El estudiantado de Erasmus que curse la asignatura a distancia podrá optar a evaluación continua o examen final