

**Proyecto/Guía docente de la asignatura**

<b>Asignatura</b>	GENÉTICA CLÍNICA Y MEDICINA MOLECULAR Y REGENERATIVA		
<b>Materia</b>	PRINCIPIOS GENERALES DE LA ENFERMEDAD		
<b>Módulo</b>			
<b>Titulación</b>	GRADO DE BIOMEDICINA Y TERAPIAS AVANZADAS		
<b>Plan</b>	701	<b>Código</b>	47911
<b>Periodo de impartición</b>	1er semestre	<b>Tipo/Carácter</b>	OB
<b>Nivel/Ciclo</b>	Grado	<b>Curso</b>	3º
<b>Créditos ECTS</b>	4,5		
<b>Lengua en que se imparte</b>	Castellano (+inglés, en actividades complementarias)		
<b>Profesor/es responsable/s</b>	Almansa Mora, Raquel de la Fuente García, Miguel Ángel Simarro Grande, María (profesora coordinadora) Tellería Orriols, Juan José Usategui Martín, Ricardo		
<b>Datos de contacto (E-mail, teléfono...)</b>	raquel.almansa@uva.es mafuate@uva.es maria.simarro.grande@uva.es juanjose.telleria@uva.es ricardo.usategui@uva.es		
<b>Departamento</b>	Biología Celular, Genética, Histología y Farmacología		
<b>Fecha de revisión por el Comité de Título</b>	4 de julio de 2024		



## 1. Situación / Sentido de la Asignatura

### 1.1 Contextualización

Integrada dentro de la materia "PRINCIPIOS GENERALES DE LA ENFERMEDAD", la Genética Clínica ha sido situada en el 1<sup>er</sup> semestre del tercer curso del grado de Biomedicina y Terapias avanzadas. La asignatura está enfocada a proporcionar al alumno conocimientos básicos que le serán necesarios para el diagnóstico e investigación de las enfermedades genéticas.

### 1.2 Relación con otras materias

La Genética se relaciona estrechamente con otras materias, fundamentalmente con Biología Celular y Molecular y con Bioquímica. Por ello, para garantizar la comprensión adecuada de todos los contenidos de la asignatura, es imprescindible tener bien asentados conceptos básicos de dichas disciplinas.

### 1.3 Prerrequisitos

Conocimientos de principios básicos de Genética Humana, Biología Celular, Bioquímica y Biología Molecular I y II.

## 2. Competencias

### 2.1 Generales

#### Competencias generales:

CG1 - Saber analizar y sintetizar problemas básicos relacionados con la Biomedicina y las Terapias Avanzadas, resolverlos utilizando el método científico y comunicarlos de forma eficiente.

CG2 - Conocer las bases científicas y técnicas de la Biomedicina y las Terapias Avanzadas, de modo que se facilite el aprendizaje de nuevos métodos y tecnologías, así como el desarrollo de una gran versatilidad para adaptarse a nuevas situaciones.

CG3 - Adquirir la capacidad de resolver problemas con iniciativa y creatividad, así como de comunicar y transmitir conocimientos, habilidades y destrezas, comprendiendo la responsabilidad ética, social y profesional de la actividad del biomédico.

CG6 - Elaborar informes y emitir juicios basados en un análisis crítico de la realidad.

CG9 - Redactar, representar e interpretar documentación científico-técnica.

## 2.2 Específicas

La asignatura contribuye a alcanzar las siguientes competencias específicas de la materia Genética Clínica:

CE2 - Conocer las bases bioquímicas y moleculares de la estructura y función celular. Conocer la estructura y función de tejidos y órganos. Identificar y describir sus alteraciones en relación con la patología humana.

CE27 - Entender los fundamentos para la aplicación y validación de las diferentes técnicas diagnósticas y terapéuticas.

CE43 - Adquirir las habilidades que permitan la búsqueda y análisis de información científica relevante. Ser capaces de interpretar y comunicar adecuadamente dicha información.

## 3. Objetivos

- Conocer el funcionamiento y la dinámica de un laboratorio clínico y sus funciones.
- Conocer las pruebas analíticas bioquímicas habituales y sus fundamentos.
- Conocer los fundamentos de las técnicas de diagnóstico basadas en perfiles de marcadores proteómicos y metabolómicos múltiples.
- Conocer las bases moleculares y citogenéticas de las enfermedades genéticas.
- Conocer los patrones de herencia, así como los factores que pueden modificarlos.
- Conocer los principios de la predisposición genética y la poligenia.
- Conocer las técnicas moleculares directas e indirectas de diagnóstico de las enfermedades genéticas.
- Conocer las técnicas citogenéticas, así como los nuevos abordajes de citogenética molecular.
- Conocer las nuevas tecnologías de la Genómica aplicadas a la Medicina. Genotipaje de SNPs y secuenciación del genoma completo. Interpretación clínica y nuevas estrategias de Medicina preventiva personalizada basadas en estas técnicas.
- Saber aplicar los principios de la farmacogenética a la práctica clínica.
- Conocer los principios de la dismorfología.
- Conocer los mecanismos epigenéticos de la enfermedad.

## 4. Contenidos y/o bloques temáticos

### CONTENIDOS TEÓRICOS:

Introducción. Revisión de conceptos generales. Del genotipo al fenotipo. Diagnóstico molecular de las enfermedades genéticas. Gametogénesis y citogenética clínica. Modelos de enfermedades monogénicas. Enfermedades raras: diagnóstico, tratamiento y recursos online. Del diagnóstico a las terapias no-génicas. Enfermedades por mutaciones dinámicas. RNA y enfermedad. Epigenética. Enfermedades poligénicas. Susceptibilidad genética. Enfermedades mitocondriales. Genética e



infertilidad. Diagnóstico prenatal y preimplantatorio. Farmacogenética y farmacogenómica. Introducción a la terapia génica. Nuevos métodos de edición génica. Modelos animales para el análisis de enfermedades de origen genético.

### **CONTENIDOS SEMINARIOS Y PRÁCTICAS DE AULA:**

Revisiones sistemáticas y metaanálisis en genética. Principales revistas científicas en genética clínica y gestores bibliográficos. Redes y centros europeos de referencia en enfermedades genéticas. Encuentros con expertos. Talleres de diagnóstico directo en genética clínica. Presentación de trabajos de investigación bibliográfica sobre enfermedades genéticas.

### **BIBLIOGRAFÍA BÁSICA**

Se puede consultar la "Lista de Lectura" de la asignatura en la plataforma Leganto de la biblioteca de la UVA a través del siguiente **enlace**:

<https://buc->

[uva.alma.exlibrisgroup.com/leganto/public/34BUC\\_UVA/lists/7276824560005774?auth=SAML](https://buc-uva.alma.exlibrisgroup.com/leganto/public/34BUC_UVA/lists/7276824560005774?auth=SAML)

- P. D. Turnpenny & S. Ellard & R. Cleaver (2022). *Emery. Elementos de Genética médica y Genómica*. 16ª edición. Elsevier España. ISBN 9788413821689.
- C. Rozman Borstnar & F. Cardellach (2020). *Farreras Rozman. Medicina Interna*. 19ª edición. Elsevier España. ISBN 9788491135456.
- J. Loscalzo (2022). *Harrison. Principios de Medicina Interna*. 21ª edición. McGraw-Hill Interamericana de España S.L. ISBN 9786071518026.

### **BIBLIOGRAFÍA COMPLEMENTARIA**

Se proporcionará a los alumnos a través del campus virtual, si procede.

## 5. Métodos docentes y principios metodológicos

**Clase magistral.** Se darán las clases presenciales en el horario establecido para la asignatura y en los espacios habituales dispuestos por la Facultad de Medicina. En circunstancias excepcionales, si por alguna circunstancia no pudiera impartirse la docencia de forma presencial, las clases teóricas se transmitirán en streaming a través de las plataformas licenciadas en la Universidad de Valladolid, en los horarios establecidos. Horario: lunes, martes, miércoles y jueves de 10h a 11h. Las diapositivas de las clases estarán disponibles en el campus virtual.

**Seminarios.** Son sesiones para repasar y aclarar ciertos aspectos teóricos de cierta dificultad y complementar así los contenidos de las clases de teoría. Horario: mismo que las clases magistrales.

**Tutorías.** Durante las tutorías, los alumnos podrán resolver todas sus dudas y llevar a cabo actividades de aprendizaje. Las tutorías podrán ser individuales o grupales y serán presenciales. En circunstancias excepcionales y justificadas podrán realizarse a través de alguna de las plataformas licenciadas en la Universidad de Valladolid.

**Recursos y tareas en el campus virtual.** El campus virtual de esta asignatura publica (1) material de la asignatura, (2) videos, (3) foros para la resolución de dudas, (4) avisos, (5) calendario de actividades.

## 6. Tabla de dedicación del estudiante a la asignatura

ACTIVIDADES PRESENCIALES o PRESENCIALES A DISTANCIA <sup>(1)</sup>	HORAS	ACTIVIDADES NO PRESENCIALES	HORAS
Clases magistrales	30	Trabajo autónomo individual sobre contenidos teóricos	40
Seminarios y PA	15	Trabajo autónomo seminarios y PA	27,5
Total presencial	<b>45</b>	Total no presencial	<b>67,5</b>
TOTAL presencial + no presencial			<b>112,5</b>

(1) Actividad presencial a distancia es cuando un grupo sigue una videoconferencia de forma síncrona a la clase impartida por el profesor.



## 7. Sistema y características de la evaluación

Instrumento / Procedimiento	Peso en la nota final	Observaciones
<b>Evaluación continua.</b> Se proporcionarán detalles sobre los instrumentos de evaluación en el campus virtual.	30% (3 puntos)	
<b>Examen final</b> sobre los contenidos teóricos y prácticos. Se proporcionarán detalles sobre los instrumentos de evaluación en el campus virtual.	70% (7 puntos)	Será necesario obtener 3 sobre los 7 puntos máximos del examen final para poder sumar la nota de la evaluación continua

### CRITERIOS DE CALIFICACIÓN

**Convocatoria ordinaria:** suma de las calificaciones de la tabla anterior.

**Convocatoria extraordinaria:** la calificación final se basará en la nota obtenida en el examen final extraordinario. Se tendrá en cuenta la nota de la evaluación continua solo si es favorable al alumno.

## 8. Consideraciones finales

El sistema de calificaciones a emplear es el establecido en el Real Decreto 1125/2003, de 5 de septiembre.