

Asignatura Optativa de GRADO (CURSO 2024-2025)

Nombre ASIGNATURA: GENÉTICA APLICADA A CIENCIAS DE LA SALUD

Código: 806043

Tipo de asignatura (carácter): OPTATIVA

Centro responsable: FACULTAD DE ENFERMERÍA, FISIOTERAPIA Y PODOLOGÍA

Créditos: 3

Nº de plazas ofertadas: 40

	Total (32%)	Teoría	Prácticas	Otros
Horas presenciales	24	13	7	4

Calendario y horario propuesto (semestre/ día/ horario): Primer Semestre. Lunes y Martes de 14:30 a 15:30 (posibilidad de adaptación)

Perfil del estudiante (Grados para los que se oferta, en su caso)

Grados en Enfermería, Fisioterapia y Podología

BREVE DESCRIPTOR

La Genética Humana desempeña un papel cada vez más relevante en la práctica sanitaria. Su estudio proporciona al alumno conceptos básicos para un entendimiento más preciso de la etiología de muchas situaciones patológicas, de la terapia o tratamientos más adecuados y de las acciones preventivas pertinentes.

Nuestro sustrato genético desempeña un papel crucial en nuestra salud y en nuestra respuesta a los cuidados de la salud.

Los profesionales sanitarios han de tener una formación en genética básica para un cuidado integral de la salud.

Los contenidos de este programa recogen los avances producidos en los últimos años, fundamentalmente enfocados a su utilidad clínica.

OBJETIVOS

GENERALES

- Comprender la importancia del papel de la genética en la salud y en la enfermedad.
- Proveer a los estudiantes los conocimientos esenciales en genética humana que les permitan comprender la fisiopatología y el desarrollo de aptitudes de aprendizaje autónomo en esta disciplina.

ESPECÍFICOS

- Conocer las características del genoma humano, los cromosomas y los mecanismos de transmisión de la información genética entre generaciones.
- Entender e interpretar los principales mecanismos de herencia de los caracteres humanos.
- Comprender las bases genéticas de los trastornos monogénicos, cromosómicos, multifactoriales y mitocondriales, así como las manifestaciones clínicas de las patologías más frecuentes
- Conocer los avances en el diagnóstico y tratamiento de las enfermedades con base genética, así como, la existencia de programas de prevención de enfermedades hereditarias.

COMPETENCIAS

- Saber los aspectos básicos de la genética humana para así poder comprender, describir e interpretar los diferentes mecanismos de transmisión de los rasgos genéticos.
- Integrar, correlacionar y coordinar la información procedente de distintas fuentes y enfoques.
- Relacionar los conocimientos básicos con las alteraciones de salud causadas por factores genéticos en el ámbito de estudio de la materia.
- Ser capaz de comunicar de forma sencilla y clara los conceptos de genética clínica a los pacientes.

RESULTADOS DEL APRENDIZAJE

- Valorar y entender que, para un cuidado integral de la salud, es fundamental conocer el papel de la Genética en los distintos aspectos en los que se desenvuelve la práctica sanitaria: el diagnóstico, el tratamiento y la prevención de patologías humanas.
- Ser capaz de describir la estructura, la función y los mecanismos de transmisión de los genes.
- Identificar los patrones de herencia monogénica y las bases de las enfermedades multifactoriales y mitocondriales.
- Describir las técnicas de estudio de los cromosomas y las consecuencias clínicas de sus anomalías.
- Elaborar e interpretar árboles genealógicos analizando los mecanismos de transmisión hereditarios.
- Aplicar los conocimientos adquiridos a la resolución y análisis de problemas de herencia monogénica y multifactorial.
- Ser capaz de utilizar y comprender la terminología específica del área de conocimiento.
- Utilizar de forma eficaz los diferentes sistemas de búsqueda de información.
- Reconocer las limitaciones propias y aprender a trabajar en equipo.

ACTIVIDADES DOCENTES (teóricas, prácticas, seminarios, talleres, etc.)

CLASES TEÓRICAS

Lecciones magistrales. Exposición oral de cada tema por parte del profesor tratando de motivar el interés y participación de los estudiantes en su desarrollo.

TRABAJOS DIRIGIDOS

El profesor podrá proponer la realización de trabajos cuya temática profundizará en aspectos de la asignatura orientados a su aplicación a las Ciencias de la Salud. Se promoverá que cada grupo de trabajo sea multidisciplinar, de forma que cada alumno valore el tema desde el punto de vista de su área específica.

Los estudiantes podrán realizar trabajos virtuales previamente programados mediante el empleo de plataformas informáticas. Estas actividades de los estudiantes estarán siempre tuteladas por el profesor.

CLASES PRÁCTICAS

El profesor propondrá una serie de actividades, problemas y casos prácticos dirigidos a la integración y aplicación de los contenidos teóricos.

Los estudiantes, supervisados en todo momento por el profesor, participarán activamente en la discusión y resolución de dichos problemas.

OTRAS ACTIVIDADES

Tutorías. El profesor, atenderá a los estudiantes para supervisar su formación, orientarles y resolver las dudas que puedan plantearse.

TEMARIO/ CONTENIDOS

Tema 1. Introducción a la genética: gen y genoma (nuclear y mitocondrial). Estructura de la cromatina y expresión génica.

Tema 2. Cromosomas humanos. Estructura básica. Clasificación y características de los cromosomas humanos. División celular. Origen de las anomalías cromosómicas en los gametos.

Tema 3. Anomalías numéricas de los cromosomas. Tipos. Aneuploidías más frecuentes: Trisomía de los cromosomas 13, 18, 21. Síndrome de Turner, Síndrome de Klinefelter.

Tema 4. Anomalías estructurales de los cromosomas. Origen y consecuencias. Infertilidad y abortos de repetición.

Tema 5. Patrones de herencia. Conceptos básicos. Patrones generales de herencia. Árbol genealógico: su importancia en la Historia Clínica. Fuentes de información y de consulta.

Tema 6. Herencia monogénica autosómica. Herencia dominante y recesiva. Enfermedades monogénicas autosómicas: Fibrosis Quística, Distrofias Musculares, Neuropatías, Conectivopatías.

Tema 7. Herencia ligada al cromosoma X. Enfermedades con herencia ligada al sexo. Daltonismo, Hemofilia. Determinación del sexo y desórdenes del desarrollo sexual.

Tema 8. Factores que complican la evaluación de los patrones de herencia: Penetrancia incompleta, expresividad variable: Neurofibromatosis, Esclerosis Tuberosa.

Tema 9. Modos atípicos de herencia: Anticipación, impronta, herencia mitocondrial. Síndrome de X Frágil, Distrofia miotónica, Síndromes de Prader Willi y Angelman.

Tema 10. Herencia multifactorial. Genética de trastornos con herencia multifactorial. Identificación de factores genéticos de riesgo e influencia de los factores ambientales y de los estilos de vida.

Tema 11. Diagnóstico y Prevención de enfermedades genéticas. Diagnóstico prenatal. Test genéticos. Cribado de enfermedades genéticas. Factores externos modificables que interaccionan con el genoma.

PRÁCTICOS

- Meiosis y origen de las anomalías genéticas.
- Mitosis. Identificación de cromosomas
- Métodos de estudio de los cromosomas y diagnóstico de las anomalías cromosómicas
- Análisis de Árboles genealógicos.
- Análisis y resolución de problemas de herencia.
- Aplicación de los conocimientos de Genética en el planteamiento de casos prácticos de enfermedades.

EVALUACIÓN

El sistema de evaluación se realizará siguiendo un modelo de evaluación continua.

La asistencia a las prácticas tendrá un valor del 10% de la calificación final.

Los trabajos dirigidos y/o la resolución de problemas/casos propuestos en Prácticas se evaluarán representando su nota un 30% del total de la puntuación global.

El 60% de la calificación final se obtendrá mediante la evaluación de un examen conjunto sobre los contenidos teóricos y prácticos de la asignatura que se realizará al final del curso.

BIBLIOGRAFÍA / RECURSOS EN INTERNET

Bibliografía:

- Nussbaum, R.L.; McInnes, R.R.; Willard, H.F.; Thompson & Thompson, Genética en Medicina, Elsevier, 8ª ed., 2016, ISBN 978-84-458-2642-3.

DISPONIBLE EN KLINICALKEY:

<https://www.clinicalkey.com/student/content/toc/3-s2.0-C20150020123>

- Turnpenny PD, Ellard S, Ruth Cleaver R, Emery A. Emery's elements of medical genetics and genomics Elsevier 15th Edition. 2021. ISBN: 9780702079665

DISPONIBLE EN KLINICALKEY:

<https://www.clinicalkey.com/student/content/toc/3-s2.0-C20210009603>

- Jorde LB, Carey JC, Bamshad MJ, Genética Médica, Elsevier. 6ª Edición. 2020. ISBN: 9788491137979

DISPONIBLE EN KLINICALKEY:

<https://www.clinicalkey.com/student/content/toc/3-s2.0-C20190053186>

- I. Ejarque, M. Orera, P. Lapunzina. Genética para el médico de familia. Ed. Síntesis, 2017. ISBN: 978-84-9171-072-1

Recursos Internet:

- GeneReviews: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1116/>
- PubMed: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/>
- OMIM® - Online Mendelian Inheritance in Man®:
www.ncbi.nlm.nih.gov/sites/entrez?db=OMIM&itool=toolbar
- Human Genome Project Information:
http://web.ornl.gov/sci/techresources/Human_Genome/index.shtml

PROFESORADO* (Se deberá indicar si el profesorado tiene ya completa toda su dedicación docente o no)

Profesor/a responsable (coordinador/a):

Nombre: M^a del Carmen Martínez Mora (cmmora@ucm.es)

Departamento: Sección Departamental Biología Celular