

	PROCESO PARA EL DESARROLLO DE LAS ENSEÑANZAS DE LA FACULTAD DE CIENCIAS DE LA UEx		
	Curso académico: 2024-25	Código: P/CL009_FC_D002	

PLAN DOCENTE DE LA ASIGNATURA

Identificación y características de la asignatura			
Código	502708	Créditos ECTS	6
Denominación (español)	Diagnóstico Genético Molecular		
Denominación (inglés)	Molecular Genetic Diagnosis		
Titulaciones	Grado en Biotecnología		
Centro	Facultad de Ciencias		
Semestre	6 y 8	Carácter	Optativa
Módulo	Optativo		
Materia	Diagnóstico Genético Molecular		
Profesorado			
Nombre	Despacho	Correo-e	Página web
Sonia Mulero Navarro	DG3 (Edificio Biología)	smmulero@unex.es	https://campusvirtual.unex.es
Área de conocimiento	Genética		
Departamento	Bioquímica y Biología Molecular y Genética		
Profesor/a coordinador/a (si hay más de uno)			
Competencias			
<p>Competencia básica 1. Que los estudiantes hayan demostrado poseer y comprender conocimientos en un área de estudio que parte de la base de la educación secundaria general, y se suele encontrar a un nivel que, si bien se apoya en libros de texto avanzados, incluye también algunos aspectos que implican conocimientos procedentes de la vanguardia de su campo de estudio.</p>			
<p>Competencia básica 2. Que los estudiantes sepan aplicar sus conocimientos a su trabajo o vocación de una forma profesional y posean las competencias que suelen demostrarse por medio de la elaboración y defensa de argumentos y la resolución de problemas dentro de su área de estudio.</p>			
<p>Competencia básica 3. Que los estudiantes tengan la capacidad de reunir e interpretar datos relevantes (normalmente dentro de su área de estudio) para emitir juicios que incluyan una reflexión sobre temas relevantes de índole social, científica o ética.</p>			
<p>Competencia básica 4. Que los estudiantes puedan transmitir información, ideas, problemas y soluciones a un público tanto especializado como no especializado.</p>			
<p>Competencia básica 5. Que los estudiantes hayan desarrollado aquellas habilidades de aprendizaje necesarias para emprender estudios posteriores con un alto grado de autonomía</p>			
<p>Competencia general 1. Aptitud para seguir con aprovechamiento los cursos de posgrado que le faculten de manera específica en terrenos docentes, investigadores o profesionales.</p>			
<p>Competencia general 2. Capacidad para generar, adquirir y procesar, de manera autónoma, información relacionada con la Biotecnología.</p>			
<p>Competencia general 3. Capacidad para planificar, ejecutar y criticar procesos de conocimiento en el ámbito de su actividad.</p>			
<p>Competencia general 4. Capacidad para aplicar conocimientos de ciencias y tecnologías básicas a sistemas biológicos y sanitarios.</p>			

	PROCESO PARA EL DESARROLLO DE LAS ENSEÑANZAS DE LA FACULTAD DE CIENCIAS DE LA UEx		
	Curso académico: 2024-25	Código: P/CL009_FC_D002	

<p>Competencia transversal 1. Aplicar los conocimientos adquiridos en el título a su desempeño laboral de una forma profesional y rigurosa, así como desenvolverse con seguridad en un laboratorio.</p>
<p>Competencia transversal 2. Utilizar y aplicar tecnología de información y comunicación (TIC) en el ámbito formativo y profesional</p>
<p>Competencia transversal 3. Poseer y comprender la información de libros de texto avanzados y acceder a conocimientos procedentes de la vanguardia del campo de estudio del título.</p>
<p>Competencia transversal 4. Desarrollar habilidades de aprendizaje, organización y planificación, necesarias tanto para emprender estudios posteriores con un alto grado de autonomía, como para el desempeño profesional.</p>
<p>Competencia transversal 5. Interpretar, analizar y sintetizar datos e información relevante que permitan al alumno desarrollar ideas, resolver problemas y emitir un razonamiento crítico sobre temas importantes de índole social, científica o ética.</p>
<p>Competencia transversal 6. Transmitir de forma eficaz resultados y conclusiones a un público tanto especializado como no especializado.</p>
<p>Competencia transversal 7. Expresarse correctamente de forma escrita y oral en la lengua nativa, así como dominar suficientemente un idioma extranjero, preferentemente el inglés.</p>
<p>Competencia transversal 8. Liderar o trabajar en equipo adaptándose positivamente a diferentes contextos y situaciones.</p>
<p>Competencia transversal 9. Respetar los derechos fundamentales y de igualdad entre hombres y mujeres, así como adquirir un compromiso ético de respeto a la vida y al medio ambiente.</p>
<p>Competencia específica 4. Comprender los principios que determinan la estructura de las macromoléculas biológicas (incluyendo proteínas y ácidos nucleicos), así como de los complejos supramoleculares biológicos, y ser capaz de explicar las relaciones entre la estructura y la función.</p>
<p>Competencia específica 7. Comprender y conocer la estructura y organización del material hereditario, los genomas y el código genético, así como los mecanismos de mantenimiento, expresión y evolución de los genomas</p>
<p>Competencia específica 19. Saber buscar, obtener, analizar e interpretar la información de las principales bases de datos biológicos y bibliográficos utilizando herramientas bioinformáticas.</p>
<p>Competencia específica 20. Adquirir la capacidad para transmitir información dentro del área de las Biociencias, incluyendo el dominio de la terminología específica.</p>
<p>Competencia específica 24. Adquirir el conocimiento de las técnicas experimentales e informáticas habituales en Biociencias y saber interpretar la información que aportan.</p>
<p>Contenidos</p>
<p>Breve descripción del contenido</p>
<p>La dotación cromosómica humana. Base molecular de las enfermedades monogénicas. Anomalías cromosómicas. Base molecular de la variación genética: polimorfismos. Estrategias de localización de nuevos genes e identificación de mutaciones. Técnicas específicas del diagnóstico genético molecular. El Proyecto Genoma Humano: conclusiones, consecuencias y proyectos asociados (Transcriptoma, Proteoma, Exoma, HapMap, 1000 Genomas). El proyecto ENCODE y sus implicaciones. Enfermedades asociadas a cambios epigenéticos. Los pequeños RNA. La individualidad del Microbioma. Farmacogenética. Terapia Génica. Medicina preventiva. Consejo genético.</p>

	PROCESO PARA EL DESARROLLO DE LAS ENSEÑANZAS DE LA FACULTAD DE CIENCIAS DE LA UEx		
	Curso académico: 2024-25	Código: P/CL009_FC_D002	

Temario de la asignatura
<p><i>Denominación del tema 1: Base molecular de la variación genética</i></p> <p><i>Contenidos del tema 1:</i></p> <ol style="list-style-type: none"> 1.1. Diversidad genética entre individuos: Mutación y Polimorfismo 1.2. Tipos de mutaciones: genómicas, cromosómicas y génicas 1.3. Origen y causas de la mutación 1.4. Frecuencia de nuevas mutaciones 1.5. Variación proteica: concepto de polimorfismo genético 1.6. Detección y medida de la variabilidad genética a nivel de proteínas: Grupos sanguíneos (ABO y Rh). 1.7. Detección y medida de la variabilidad genética a nivel de ADN. RFLP. VNTR 1.8. Perfiles de ADN: la huella genética 1.9. Aplicación de los polimorfismos <p><i>Descripción de las actividades prácticas del tema 1:</i> Resolución de casos clínicos con contenido teórico-práctico.</p>
<p><i>Denominación del tema 2: Desórdenes genómicos</i></p> <p><i>Contenidos del tema 2:</i></p> <ol style="list-style-type: none"> 2.1. Reordenaciones cromosómicas 2.2. Origen del problema: Cortes de cadena doble y recombinación desigual. Translocaciones, inversiones, deleciones y duplicaciones 2.3. Consecuencias en la meiosis 2.4. Alteración en el número de cromosomas: Síndrome de Down 2.5. Alteraciones de los cromosomas sexuales: Síndrome de Turner. Síndrome de Klinefelter <p><i>Descripción de las actividades prácticas del tema 2:</i> Resolución de casos clínicos con contenido teórico-práctico.</p>
<p><i>Denominación del tema 3: Patrones de herencia de las enfermedades monogénicas</i></p> <p><i>Contenidos del tema 3:</i></p> <ol style="list-style-type: none"> 3.1. Magnitud de los trastornos mendelianos 3.2. Estructura básica del árbol genealógico 3.3. Herencia autosómica dominante y recesiva en Genética Médica 3.4. Herencia autosómica dominante: enfermedad de Huntington (EH), neurofibromatosis NF1), acondroplasia, síndrome de Marfan, braquidactilia 3.5. Herencia autosómica recesiva: fibrosis quística (FQ), enfermedad de Tay-Sachs 3.6. Consanguinidad 3.7. Frecuencias alélicas y genotípicas en las poblaciones <p><i>Descripción de las actividades prácticas del tema 3:</i> Resolución de casos clínicos con contenido teórico-práctico.</p>
<p><i>Denominación del tema 4: Identificación de genes relacionados con enfermedades</i></p> <p><i>Contenidos del tema 4:</i></p> <ol style="list-style-type: none"> 4.1. Método de mapeo genético: análisis de ligamiento, detección y medición del ligamiento 4.2. Puntuación <i>lod</i> 4.3. Aplicaciones del mapeo genético <p><i>Descripción de las actividades prácticas del tema 4:</i> Resolución de casos clínicos con contenido teórico-práctico.</p>
<p><i>Denominación del tema 5: Pruebas para enfermedades genéticas</i></p> <p><i>Contenidos del tema 5:</i></p>

	PROCESO PARA EL DESARROLLO DE LAS ENSEÑANZAS DE LA FACULTAD DE CIENCIAS DE LA UEx		
	Curso académico: 2024-25	Código: P/CL009_FC_D002	

- 5.1. Tipos de pruebas genéticas: citogenéticas, bioquímicas y moleculares
 5.2. Pruebas genéticas para confirmar un diagnóstico
 5.3. Las pruebas predictivas o de predisposición genética: Identificación de riesgo de una enfermedad.

Descripción de las actividades prácticas del tema 5: Resolución de casos clínicos con contenido teórico-práctico dentro de la tarea 3 del programa de prácticas. En el laboratorio se elaborará un cariotipo a partir de una metafase.

Denominación del tema 6: **Tratamiento de enfermedades genéticas**

Contenidos del tema 6:

- 6.1. Terapia génica
- 6.2. Terapia somática vs terapia germinal
- 6.3. Métodos físico-químicos y víricos para introducir DNA en células diana
- 6.4. Métodos ex vivo e in vivo
- 6.5. Experimentos de terapia génica aprobados
- 6.6. Sistema CRISPR/cas9

Descripción de las actividades prácticas del tema 6: Resolución de casos clínicos con contenido teórico-práctico. Además, se realizará una visita al servicio de Inmunología y Genética del Hospital Universitario de Badajoz.

Denominación del tema 7: **Diagnóstico preimplantacional y Prenatal**

Contenidos del tema 7:

- 7.1. Preimplantacional (DGP) y Prenatal
- 7.2. Amniocentesis
- 7.3. Microvellosidades
- 7.4. Nuevas tendencias: DNA libre circulante, RNA libre circulante
- 7.5. Implicaciones éticas: eugenesia, ‘hermanos medicamentos’
- 7.6. Laboratorios y Clínicas
- 7.7. Consejo genético

Descripción de las actividades prácticas del tema 7: Resolución de casos clínicos con contenido teórico-práctico.

Denominación del tema 8: **Componente epigenético en el diagnóstico clínico**

Contenidos del tema 8:

- 8.1. Mecanismos: metilación del DNA, modificación de las histonas, regulación por pequeños RNAs.
- 8.2. Inactivación del cromosoma X.
- 8.3. Modificaciones por el estilo de vida.
- 8.4. Enfermedades relacionadas con la epigenética.

Descripción de las actividades prácticas del tema 8: Resolución de casos clínicos con contenido teórico-práctico.

Denominación del tema 9: **Microbioma**

Contenidos del tema 9:

- 9.1. Concepto. Flora intestinal, epitelial, bucal y vaginal.
- 9.2. Análisis del microbioma.
- 9.3. Herencia del microbioma. Evolución.

	PROCESO PARA EL DESARROLLO DE LAS ENSEÑANZAS DE LA FACULTAD DE CIENCIAS DE LA UEx		
	Curso académico: 2024-25	Código: P/CL009_FC_D002	

9.4. Efectos del microbioma en diferentes procesos fisiológicos y enfermedades.

Descripción de las actividades prácticas del tema 9: Resolución de casos clínicos con contenido teórico-práctico.

Denominación del tema 10: **Diagnóstico genético de enfermedades neurológicas**

Contenidos del tema 10:

- 10.1. Alzheimer
- 10.2. Parkinson
- 10.3. Autismo
- 10.4. Esquizofrenia.

Descripción de las actividades prácticas del tema 10: Resolución de casos clínicos con contenido teórico-práctico.

Denominación del tema 11: **Diagnóstico genético de otras enfermedades**

Contenidos del tema 11:

- 11.1. Acondroplasia
- 11.2. Craneosinostosis
- 11.3. Defectos de la visión de los colores
- 11.4. Hipertensión
- 11.5. Celiacía
- 11.6. Alteraciones del metabolismo

Descripción de las actividades prácticas del tema 11: Resolución de casos clínicos con contenido teórico-práctico.

Denominación del tema 12: **Diagnóstico genético del cáncer**

Contenidos del tema 12:

- 12.1. Oncogenes y genes supresores.
- 12.2. Cáncer de mama.
- 12.3. Cáncer colorectal.
- 12.4. Melanoma

Descripción de las actividades prácticas del tema 12: Resolución de casos clínicos con contenido teórico-práctico.

Actividades formativas								
Horas de trabajo del alumno/a por tema		Horas Gran grupo	Actividades prácticas				Actividad de seguimiento	No presencial
Tema	Total	GG	CH	L	O	S	TP	EP
1	10	3						7
2	10	3						7
3	13	4						9
4	9	3					1	6
5	6	3						4
6	8	3						5
7	14	3		4				7
8	11	4						7

	PROCESO PARA EL DESARROLLO DE LAS ENSEÑANZAS DE LA FACULTAD DE CIENCIAS DE LA UEx		
	Curso académico: 2024-25	Código: P/CL009_FC_D002	

9	11	4					7
10	10	4				1	6
11	16	4	4				6
12	19	4	7				8
Evaluación	12	3					9
TOTAL	150	45	15			2	88

GG: Grupo Grande (85 estudiantes).

PCH: prácticas clínicas hospitalarias (7 estudiantes)

LAB: prácticas laboratorio o campo (15 estudiantes)

ORD: prácticas sala ordenador o laboratorio de idiomas (20 estudiantes)

SEM: clases problemas o seminarios o casos prácticos (40 estudiantes).

TP: Tutorías Programadas (seguimiento docente, tipo tutorías ECTS).

EP: Estudio personal, trabajos individuales o en grupo, y lectura de bibliografía.

Metodologías docentes

1. Explicación y discusión de los contenidos
2. Resolución, análisis y discusión de problemas. Realización, exposición y defensa de trabajos/proyectos
3. Actividades experimentales como prácticas en laboratorios, aulas de informática y trabajos de campo.
4. Actividades de seguimiento individual o por grupos del aprendizaje
5. Trabajo autónomo del alumno

Resultados de aprendizaje

Identificar las alteraciones numéricas y morfológicas de la dotación genética en la especie humana. Analizar el origen genético y la base molecular de diferentes enfermedades. Reconocer las aplicaciones de los polimorfismos en la localización de genes y las pruebas de paternidad en la identificación de individuos. Conocer el genoma humano, así como los métodos para realizar y analizar un cariotipo. Llevar a cabo asesoramiento genético tras un diagnóstico de enfermedades hereditarias, en pruebas de paternidad y en análisis para la identificación de individuos. Conocer las nuevas formas de tratamiento de las enfermedades de origen genético. Conocer los aspectos éticos y jurídicos de la experimentación con el genoma humano. Analizar y comentar de forma razonada las diferentes noticias relacionadas con Biomedicina que aparecen diariamente en los diferentes medios de comunicación. Adquirir experiencia en la exposición de un tema relacionado con la asignatura y entrar en su debate.

Sistemas de evaluación

El artículo 4.1 de la normativa de evaluación (Resolución de 26 de octubre de 2020, del Rector, por la que se ejecuta el acuerdo adoptado por el Consejo de Gobierno por el que se aprueba la Normativa de Evaluación de las Titulaciones oficiales de Grado y Máster de la Universidad de Extremadura, DOE 3 de noviembre de 2020), todos los planes docentes incluirán las siguientes modalidades de evaluación:

	PROCESO PARA EL DESARROLLO DE LAS ENSEÑANZAS DE LA FACULTAD DE CIENCIAS DE LA UEx		
	Curso académico: 2024-25	Código: P/CL009_FC_D002	

Modalidad de evaluación continua que constará de la realización y cumplimiento de las siguientes actividades:

1. Prueba individual escrita que se dividirá en preguntas tipo test (verdadero/falso o multi-respuesta) y preguntas de desarrollo teórico-práctico. La calificación del examen se valorará sobre 10 puntos y supondrá un 80% de la calificación final. Esta actividad será recuperable.
2. Realización de las prácticas de laboratorio que se evaluarán mediante informe y/o prueba escrita sobre las mismas. La calificación se valorará sobre 10 puntos y supondrá un 10% de la calificación final. La realización de las prácticas se considera una actividad obligatoria y no recuperable ya que su ejecución es en periodos concretos del curso académico y coordinados con otras asignaturas tanto del área como del Grado.
3. Participación activa en el aula. Se desarrollarán actividades en el aula donde el estudiante debe participar de forma activa.
4. Elaboración y exposición de seminarios o temas para debate.
5. Realización de actividades no presenciales con contenido teórico-práctico.

Las actividades 2, 3, 4 y 5 serán no recuperables.

Las actividades serán calificadas en su totalidad y supondrá un 10% de la calificación final. Y solo sumará a la nota final de la prueba escrita si ésta es igual o superior a 5 sobre un máximo de 10 puntos.

Modalidad de evaluación global. Para optar a este tipo de evaluación el estudiante deberá solicitarlo por escrito en las tres primeras semanas del semestre. En cada convocatoria, y según el calendario establecido por la Facultad, se llevará a cabo una única prueba final de carácter global. La estructura de la prueba será igual que la descrita en las pruebas teórico-prácticas de la evaluación continua donde se evaluará la totalidad del temario de la asignatura, incluidas las prácticas. La calificación será un máximo de 10 puntos y esto supondrá el 100% de la calificación final.

Para aprobar la asignatura será necesario obtener un mínimo de 5 puntos sobre 10.

Bibliografía (básica y complementaria)

- Cummings MR. (2014). Human Heredity. Principles and Issues. 10ena edición. Thompson. Brooks/Cole. Belmont, EEUU.
- Jorde LB, Carey JC, Bamshad MJ (2016). Medical genetics. 5a edición. Elsevier. Philadelphia, EEUU.
- Lewis R. (2017). Human Genetics Concepts and Applications. 12a edición. McGraw-Hill Science. New York, EEUU.
- Nussbaum RL, McInnes RR, Willard HF. (2016). Thompson & Thompson Genetics in Medicine. 8a edición. Saunders Elsevier, Philadelphia, USA.
- Solari AJ. (2011). Genética Humana. Fundamentos y Aplicaciones en Medicina. 5a edición. Médica Panamericana. Buenos Aires, Argentina.
- Strachan T, Read AP. (2011). Human Molecular Genetics. 4a edición. Garland Science, Taylor & Francis Group, New York, USA.
- Strachan T, Goodship J, Chinnery P. (2014). Genetics and Genomics in Medicine. 1ª edición. Garland Science, Taylor & Francis Group, New York, USA.

	PROCESO PARA EL DESARROLLO DE LAS ENSEÑANZAS DE LA FACULTAD DE CIENCIAS DE LA UEx		
	Curso académico: 2024-25	Código: P/CL009_FC_D002	

Tobias ES, Connor M, Ferguson-Smith M. (2011). Essential Medical Genetics. 6a edición. Wiley-Blackwell, Oxford, Regne Unit.

Turnpenny P, Ellard S. (2018). Emery Elements of Medical Genetics. 15a edición. Elsevier, Philadelphia, USA.

Otros recursos y materiales docentes complementarios

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim>

<http://ghr.nlm.nih.gov>

<http://www.genome.gov>