

**FICHA IDENTIFICATIVA****DATOS DE LA ASIGNATURA****Código:** 43465**Nombre:** Patología genética**Ciclo:** Máster Universitario Oficial**Créditos ECTS:** 3**Curso académico:** 2025-26**TITULACIONES**

Titulación	Centro	Curso	Periodo
2210 - Máster Universitario en Investig. en Biología Molecular, Celular y Genética	Facultat de Ciències Biològiques	1	Primer cuatrimestre

MATERIAS

Titulación	Materia	Carácter
2210 - Máster Universitario en Investig. en Biología Molecular, Celular y Genética	Patología genética	OPTATIVA

COORDINACIÓN

GARCIA PEREZ MIGUEL ANGEL

RESUMEN**CONOCIMIENTOS PREVIOS****RELACIÓN CON OTRAS ASIGNATURAS DE LA MISMA TITULACIÓN**

No se han especificado restricciones de matrícula con otras asignaturas del plan de estudios.

OTROS TIPOS DE REQUISITOS

La asignatura Patología Genética se imparte en el Máster en Investigación en Biología Molecular, Celular y Genética como una asignatura optativa. Los alumnos que se matriculen en ella deberían poseer conocimientos generales en Biología Molecular y Genética Humana y Molecular.

COMPETENCIAS / RESULTADOS DE APRENDIZAJE

-

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.



Que los/las estudiantes posean las habilidades de aprendizaje que les permitan continuar estudiando de un modo que habrá de ser en gran medida autodirigido o autónomo

Que los/las 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.

Que los/las estudiantes sepan aplicar los conocimientos adquiridos y su capacidad de resolución de problemas en entornos nuevos o poco conocidos dentro de contextos más amplios (o multidisciplinares) relacionados con su área de estudio.

Que los/las estudiantes sepan comunicar sus conclusiones y los conocimientos y razones últimas que las sustentan a públicos especializados y no especializados de un modo claro y sin ambigüedades.

Ser capaces de acceder a herramientas de información en otras áreas del conocimiento y utilizarlas apropiadamente.

Ser capaces de acceder a la información necesaria (bases de datos, artículos científicos, etc.) y tener suficiente criterio para su interpretación y empleo.

Ser capaces de valorar la necesidad de completar su formación científica, histórica, en lenguas, en informática, en literatura, en ética, social y humana en general, asistiendo a conferencias o cursos y/o realizando actividades complementarias, autoevaluando la aportación que la realización de estas actividades supone para su formación integral.

DESCRIPCIÓN DE CONTENIDOS

1. Tema inicial: El Genoma humano. Cromosomas. Mutación y polimorfismo

El genoma nuclear humano. Resultados derivados del proyecto genoma. Proyectos HapMap y 1000 genomas. Mutación y polimorfismo. Nomenclatura general y tipos de mutaciones. Características distintivas de las enfermedades por alteración del DNA mitocondrial.

2. Bloque 1: Cromosomopatías.

En este bloque se estudia el cariotipo y las principales técnicas para su realización como el bandeo tradicional. Además, se abordan otras técnicas citogenéticas como el FISH o las de uso rutinario actual como el CGH-Array o el array de SNPs o las más novedosas como el mapeo óptico genómico. El objetivo es entender las diferentes técnicas existentes en la actualidad y su aplicación diagnóstica en la práctica clínica diaria. Este hecho nos hará capaces de saber seleccionar la técnica apropiada para el diagnóstico, tanto prenatal como post natalmente, de un paciente específico y obtener un diagnóstico rápido, certero y económico. Se estudian diversas patologías cromosómicas numéricas y estructurales analizando las causas que las provocan. Euploidías y aneuploidías. Síndrome de Down, Turner, Klinefelter. Anomalías estructurales. Translocaciones. Síndromes de microdeleciones/microduplicaciones.



3. Bloque 2: Patologías monogénicas.

Tipos de herencia y modelos de enfermedades: Herencia autosómica dominante: Síndrome de Marfan, Neurofibromatosis y Acondroplasia. Herencia autosómica recesiva: Fibrosis Quística, Enfermedad de Tay-Sachs y Atrofia Muscular Espinal. Herencia ligada al cromosoma X: Hemofilias y Síndrome de Rett. Herencia ligada al cromosoma Y: Hipertricosis auricular. Herencia pseudoautosómica: Síndrome de Leri-Welli.

Fenómenos que complican la interpretación de los patrones de herencia mendeliana: Pleiotropía, penetrancia y expresividad. Fenocopia y genocopia. Heterogeneidad genética. Enfermedades alélicas. Quimeras y Mosaicismo. Mutación Fundadora. Pseudodominancia. Alelos hipomórficos. Disomía uniparental. Inactivación del cromosoma X. Modificadores genéticos.

Identificación de genes responsables de patologías monogénicas: Polimorfismo y sus tipos. Cartografiado y ligamiento genético. Estrategias para la identificación de genes. Métodos de análisis genético. Nuevas aproximaciones basadas en la secuenciación masiva. Casos prácticos de identificación de genes implicados en enfermedades hereditarias.

Efectos fenotípicos de las mutaciones: Mutación puntual: missense, de parada prematura (Nonsense Mediated Decay, NMD), inserción/delección/indel. Mutación no exónica. Mutación deletérea, letal, y beneficiosa. Mutación con pérdida o con ganancia de función. Mutación dominante negativa. Mutaciones noveles ¿cómo demostrar que son patológicas?

4. Bloque 3: Herencia mendeliana no clásica y herencia mitocondrial

Patologías causadas por expansiones de nucleótidos: Generalidades; Ataxia de Friedreich (expansión GAA en el gen FXN); Distrofia miotónica tipo I (trinucleótido CTG en el gen DMPK) y Distrofia miotónica tipo II (tetranucleótido CCTG en el gen CNBP); Enfermedad de Huntington (expansión CAG en el gen IT15); Patologías causadas por expansiones del triplete CGG en el gen FMR1 (Síndrome de X-frágil, FXTAS, Fallo ovárico precoz).

Enfermedades epigenéticas (Síndrome de Beckwith-Wiedemann) y epigenómicas (síndrome de Rett o síndrome ICF (Immunodeficiency/centromeric instability /facial anomalies), entre otras.

Patologías por alteración del DNA mitocondrial: debido a mutaciones puntuales (neuropatía óptica hereditaria de Leber, Síndrome de Leigh o enfermedad de MERRF), reordenamientos en la molécula mtDNA (Síndromes de Pearson y de Kearns-Sayre), y síndromes de depleción.

5. Bloque 4: Enfermedades multifactoriales

En este bloque se estudian distintas aproximaciones metodológicas para la identificación de genes de susceptibilidad a enfermedades complejas como el estudio de gemelos, estudios de ligamiento paramétricos y no paramétricos y estudios de asociación con y sin hipótesis previas. Desequilibrio de ligamiento y haplotipos: el proyecto HapMap. Otros enfoques de los estudios de asociación (Phewas, Test de Distorsión de la Transmisión (TDT), y Test de Haplotipos de Riesgo (HRR)). Hipótesis enfermedad común variante común. ¿Dónde buscar la heredabilidad perdida? Variantes raras y enfermedad compleja. Identificación de interacciones genotipo x ambiente (GxE). Epigenética y enfermedad compleja. La osteoporosis posmenopáusica como ejemplo de enfermedad multifactorial.



6. Bloque 5: El cáncer como enfermedad genética

En este bloque se estudia el cáncer como enfermedad genética. Para ello se aborda la genómica del cáncer diferenciándola entre tumores en la edad adulta y tumores pediátricos. En este tema se estudiarán ejemplos de patologías asociadas a mutaciones en proto-oncogenes y mecanismos de activación, en genes supresores de tumores y en genes implicados en la detección, señalización y reparación del daño en el DNA. Ejemplos: Enfermedad de Hirschsprung, Retinoblastoma, y Síndrome de Li-Fraumeni entre otros.

7. Bloque 6 - Genética clínica

Este bloque se dedica principalmente a comentar acerca del consejo genético y la estimación del riesgo de recurrencia como principal ítem de este bloque. En la medida de lo posible dedicamos minutos a los tratamientos actuales para las patologías genéticas, haciendo hincapié en las enfermedades hereditarias y al estudio de la Farmacogenética y Farmacogenómica.

VOLUMEN DE TRABAJO (HORAS)

ACTIVIDADES PRESENCIALES

Actividad	Horas
Tutorías	7,00
Teoría	21,00
Otras actividades	2,00
Total horas	30,00

ACTIVIDADES NO PRESENCIALES

Actividad	Horas
Asistencia a otras actividades	0,00
Elaboración de trabajos individuales o en grupo	0,00
Estudio y trabajo autónomo	0,00
Preparación de clases	15,00
Preparación de actividades de evaluación	30,00
Resolución de casos prácticos	0,00
Total horas	45,00

METODOLOGÍA DOCENTE

La asignatura se estructura en tres sesiones semanales de una hora de duración. En cada sesión el profesor expondrá los contenidos de los temas del programa por espacio de unos 50-55 minutos y el resto de la hora se dedicará a preguntas y discusión de lo visto en clase o en clases anteriores. Los conceptos que se estudien en las clases teóricas servirán como base para la lectura y comprensión de artículos científicos por parte de los alumnos.

El profesor proporcionará una serie de artículos que representen a todas las patologías estudiadas, siendo



el objetivo reforzar lo aprendido en la asignatura en cuanto a los principios básicos de la herencia, el diagnóstico, la tecnología usada y consejo genético y para que el alumno se familiarice con este tipo de estudios.

EVALUACIÓN

La evaluación del aprendizaje de los estudiantes se llevará a cabo mediante la valoración de los siguientes apartados:

Examen final: Se realizará una prueba escrita presencial en convocatoria única, una vez finalizadas las clases, durante el mes de enero. Esta prueba supondrá el 70% de la calificación final y podrá incluir preguntas tipo test, cuestiones de respuesta corta y/o preguntas de desarrollo.

Evaluación continua: De carácter obligatorio, representará el 30% restante de la nota final. Incluirá la elaboración de reseñas críticas de los artículos facilitados por el profesorado, así como la valoración de otros indicadores de implicación en la asignatura, como la asistencia regular, la participación activa en clase y la asistencia a tutorías.

BIBLIOGRAFÍA

- COHN R, SCHERER S and HAMOSH A. Thompson & Thompson Genetics and Genomics in Medicine. 2023 (9ª Ed). Editorial Elsevier. ISBN: 978-0323547628. -Solari AJ (2011) Genética humana: fundamentos y aplicaciones en medicina. Buenos Aires. Editorial Médica Panamericana, 4a ed. -Strachan T and Read A (2019). Human Molecular Genetics. 4ª edición, CRC Press, Taylor & Francis Group. ISBN-978-0815345893 -Jorde LB, Carey JC, Bamshad MJ (2021). Genética médica. 6ª Edición. Elsevier. Barcelona. ISBN: 978-84-9113-797-9. -Turnpenny P and Ellard S (2017). Emerys Elements of Medical Genetics. 15 Edition. Academic Press. Elsevier ISBN: 9780702066917. -Strachan T, Goodship J, Chinnery P (2015). Genetics and Genomics in Medicine. 1ª edición. Garland Science. Taylor & Francis Group. New York. ISBN 978-0-8153-4480-3. -Mckusick VA (1998). Mendelian inheritance in man. Catalogue of human genes. 1998. Johns Hopkins -Uhlmann WR, Schuette JL, Yashar B (2009). A Guide to Genetic Counselling. 2009 (2nd edition). -Allis CD, Jenuwein TH, Reinberg D, and Caparros ML (2006). Epigenetics. Cold Spring Harbor Laboratory. -William K. Scott and Marylyn D. Ritchie (2022). Genetic Analysis of Complex Disease, 3rd ed. Newark: John Wiley & Sons, Incorporated. -Gardner, RJM (2012). Chromosome Abnormalities and Genetic Counseling. Oxford: Oxford University Press, cop, 4th ed. -Steven L. Gersen, Martha B. Keagle (2013) The Principles of Clinical Cytogenetics. 3rd ed, New York, NY: Springer New York.