

Estudio: **DIPLOMA DE ESPECIALIZACIÓN EN GENÉTICA CLÍNICA**

Código Plan de Estudios: **FA70**

Año Académico: **2023-2024**

| ESTRUCTURA GENERAL DEL PLAN DE ESTUDIOS: | | | | | | | |
|-------------------------------------------------|--------------|----------------|-----------|----------------|--------------------|-----------------------|------------------|
| CURSO | Obligatorios | | Optativos | | Prácticas Externas | TFM/Memoria/ Proyecto | Créditos Totales |
| | Créditos | Nº Asignaturas | Créditos | Nº Asignaturas | Créditos | Créditos | |
| 1º | 25 | 5 | | | | 5 | 30 |
| 2º | | | | | | | |
| 3º | | | | | | | |
| ECTS TOTALES | 25 | 5 | | | | 5 | 30 |

| PROGRAMA TEMÁTICO: | | | | |
|------------------------------------------------|-------|-------------------------------------------------------|----------------|----------|
| ASIGNATURAS OBLIGATORIAS | | | | |
| Código Asignatura | Curso | Denominación | Carácter OB/OP | Créditos |
| 702083 | 1 | INTRODUCCIÓN A LA GENÉTICA. GENÉTICA MÉDICA APLICADA | OB | 7 |
| 702084 | 1 | CITOGENÉTICA MÉDICA Y MOLECULAR | OB | 6,5 |
| 702085 | 1 | ALTERACIONES SISTÉMICAS | OB | 5,5 |
| 702086 | 1 | ONCOGENÉTICA, GENOTOXICOLOGÍA | OB | 3 |
| 702087 | 1 | PRÁCTICAS DE DIAGNÓSTICO MOLECULAR Y CONSEJO GENÉTICO | OB | 3 |
| TRABAJO FIN DE MÁSTER/MEMORIA /PROYECTO | | | | |
| Código Asignatura | Curso | Denominación | Carácter OB/OP | Créditos |
| 702088 | 1 | MEMORIA FIN DE CURSO | OB | 5 |

Carácter: OB - Obligatoria; OP – Optativa

GUÍA DOCENTE

| | | |
|---------------------------------|------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------|
| Año académico | 2023-2024 | |
| Estudio | Diploma de Especialización en Genética Clínica | |
| Nombre de la asignatura | INTRODUCCIÓN A LA GENÉTICA. GENÉTICA MÉDICA APLICADA | |
| Carácter (Obligatoria/Optativa) | OB | |
| Créditos (1 ECTS=25 horas) | 7 ECTS | |
| Modalidad (elegir una opción) | x | Presencial (más del 80% de las sesiones son presenciales) |
| | | Híbrida (sesiones on-line entre el 40% y 60%, resto presencial) |
| | | Virtual (al menos el 80% de las sesiones son on-line o virtuales) |
| Profesor/a responsable | José Miguel García Sagredo | |
| Idioma en el que se imparte | Español | |

PROFESORES IMPLICADOS EN LA DOCENCIA

- José Miguel García Sagredo
- Julia Buján Varela
- Pilar López Nieva
- Miguel Angel Moreno Pelayo
- Antonio Alonso Alonso
- Eva García Galloway
- Paula Rio Galdo
- Ignacio del Castillo Fernández del Pino
- Matías Morín Rodríguez
- Patricia Fernández Sanjosé

DISTRIBUCIÓN DE CRÉDITOS (especificar en horas)

| | |
|------------------------------------------------------------|-----|
| Número de horas presenciales/on-line asistencia profesor/a | 50 |
| Número de horas de trabajo personal del estudiante | 125 |
| Total horas | 175 |

CONTENIDOS (Temario)

- Bases de la Genética mendeliana.
- Genética mitocondrial.
- Bases de la Genética molecular.
- Métodos e indicaciones en genética molecular
- Métodos masivos en genética molecular
- Arrays, métodos e indicaciones
- Disomía uniparental, impronta genética
- División celular. Gametogénesis.

- Anamnesis.
- Arbol genealógico.
- Dismorfología
- Teratogénesis
- Diagnóstico prenatal.
- Diagnóstico de preimplantación
- Genética forense.
- Terapia génica.
- Epigenética

COMPETENCIAS ESPECÍFICAS (indicar un mínimo de tres y máximo de cinco)

Saber hacer un árbol genealógico.

Objetivación de una exploración dismorfológica

Establecer indicaciones clínicas y de laboratorio ajustadas a la metodología disponible

EVALUACIÓN

CONTINUA

BIBLIOGRAFÍA

Nueva Genética Clínica. A. Read y D. Donnai. Editorial Omega 2009 (edición más reciente y recomendable en inglés)

Thompson and Thompson Genética en Medicina, R.L. Nusbaun, Elsevier España

Emery Elementos de Genética Médica, P.D. Turnpenny, Elsevier

Practical Genetic Counselling, 7ª ed. P.S. Harper, CRC Press

GUÍA DOCENTE

| | | |
|---------------------------------|------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------|
| Año académico | 2023-2024 | |
| Estudio | Diploma de Especialización en Genética Clínica | |
| Nombre de la asignatura | CITOGENÉTICA MÉDICA Y MOLECULAR | |
| Carácter (Obligatoria/Optativa) | OB | |
| Créditos (1 ECTS=25 horas) | 6,5 ECTS | |
| Modalidad (elegir una opción) | X | Presencial (más del 80% de las sesiones son presenciales) |
| | | Híbrida (sesiones on-line entre el 40% y 60%, resto presencial) |
| | | Virtual (al menos el 80% de las sesiones son on-line o virtuales) |
| Profesor/a responsable | Concepción Villalón Villarroel | |
| Idioma en el que se imparte | Español | |

PROFESORES IMPLICADOS EN LA DOCENCIA

- Concepción Villalón Villarroel
- M^a José Cabrejas Núñez
- María Talavera Yagüez
- José Miguel García Sagredo

DISTRIBUCIÓN DE CRÉDITOS (especificar en horas)

| | |
|----------------------------------------------------------|-------|
| Número de horas presenciales/on-line asistencia profesor | 45,5 |
| Número de horas de trabajo personal del estudiante | 117 |
| Total horas | 162,5 |

CONTENIDOS (Temario)

- Citogenética convencional
- Métodos de cultivo
- Bando cromosómico
- Citogenética molecular: FISH
- Sistema de clasificación internacional
- Indicaciones en citogenética
- Autosomopatías
- Gonosomopatías
- Síndromes de genes contiguos
- Arrays de CGH y variación de número de copias Arrays de CGH y variación de número de copias

COMPETENCIAS ESPECÍFICAS (indicar un mínimo de tres y máximo de cinco)

Realización de una citogenética convencional
Metodología práctica en citogenética molecular
Interpretar un array de CGH

EVALUACIÓN

Continuada

BIBLIOGRAFÍA

Nueva Genética Clínica. A. Read y D. Donnai. Editorial Omega 2009 (edición más reciente y recomendable en inglés)
Thompson and Thompson Genética en Medicina, R.L. Nusbaun, Elsevier España
Emery Elementos de Genética Médica, P.D. Turnpenny, Elsevier
ISCN 2016: An International System for Human Cytogenomic Nomenclature. Karger

GUÍA DOCENTE

| | | |
|------------------------------------|------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------|
| Año académico | 2023-2024 | |
| Estudio | Diploma de Especialización en Genética Clínica | |
| Nombre de la asignatura | ALTERACIONES SISTÉMICAS | |
| Carácter (Obligatoria/Optativa) | OB | |
| Créditos (1 ECTS=25 horas) | 5,5 ECTS | |
| Modalidad (elegir una opción) | X | Presencial (más del 80% de las sesiones son presenciales) |
| | | Híbrida (sesiones on-line entre el 40% y 60%, resto presencial) |
| | | Virtual (al menos el 80% de las sesiones son on-line o virtuales) |
| Profesor/a responsable | José Miguel García Sagredo | |
| Idioma en el que se imparte | Español | |

PROFESORES IMPLICADOS EN LA DOCENCIA

- José Miguel García Sagredo
- Amaya Belanger Quintana
- Feliciano Ramos Fuentes
- Joaquín Rueda Puente
- Ángel M. Alonso Sánchez
- Atilano Carcavilla Urqui
- Justo Garcia de Yébenes
- Begoña Ezquieta Zubicaray
- Concepción Hernández Chico
- Jose Luis San Millán López
- Carmen Prior de Castro
- Dolores Rey Zamora
- Yolanda Martín Santo Domingo
- Manuela Villamar López
- Alvaro Sánchez Ferro

DISTRIBUCIÓN DE CRÉDITOS (especificar en horas)

| | |
|----------------------------------------------------------|-------|
| Número de horas presenciales/on-line asistencia profesor | 38,5 |
| Número de horas de trabajo personal del estudiante | 99 |
| Total horas | 137,5 |

CONTENIDOS (Temario)

- Genética de enfermedades neuromusculares

- Genética de enfermedades sistémicas en Neurología, Alzheimer y demencias
- Genética de enfermedades sistémicas en Neurología, Parkinson
- Genética de enfermedades sistémicas en Neurología, Huntington
- Miocardiopatías
- Hemocromatosis
- Enfermedades hereditarias del metabolismo
- Genética de malformaciones congénitas en Cardiología
- Genética de enfermedades sistémicas en Oftalmología, glaucoma
- Genética de enfermedades sistémicas en Oftalmología, retinitis pigmentosa
- Genética de hipoacusias congénitas
- Defectos de cierre del tubo neural
- Genética de malformaciones congénitas de los miembros
- Genética de malformaciones congénitas orofaciales
- Discapacidad intelectual, síndrome de X-frágil
- Neurofibromatosis
- Fibrosis quística
- Hiperplasia suprarrenal
- Herencia de la diabetes y del hipotiroidismo
- Craniosostosis

COMPETENCIAS ESPECÍFICAS (indicar un mínimo de tres y máximo de cinco)

Saber cuándo indicar un análisis molecular y de qué tipo

Manejo de bases de datos clínico-moleculares

Capacidad para el diagnóstico diferencial

Identificación de familiares en riesgo

EVALUACIÓN

Continuada

BIBLIOGRAFÍA

Nueva Genética Clínica. A. Read y D. Donnai. Editorial Omega 2009 (edición más reciente y recomendable en inglés)

Thompson and Thompson Genética en Medicina, R.L. Nusbaun, Elsevier España

Emery Elementos de Genética Médica, P.D. Turnpenny, Elsevier

Practical Genetic Counselling, 7ª ed. P.S. Harper, CRC Press

GUÍA DOCENTE

| | | |
|------------------------------------|------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------|
| Año académico | 2023-2024 | |
| Estudio | Diploma de Especialización en Genética Clínica | |
| Nombre de la asignatura | ONCOGENÉTICA, GENOTOXICOLOGÍA | |
| Carácter (Obligatoria/Optativa) | OB | |
| Créditos (1 ECTS=25 horas) | 3 ECTS | |
| Modalidad (elegir una opción) | X | Presencial (más del 80% de las sesiones son presenciales) |
| | | Híbrida (sesiones on-line entre el 40% y 60%, resto presencial) |
| | | Virtual (al menos el 80% de las sesiones son on-line o virtuales) |
| Profesor/a responsable | Eva Garcia Galloway | |
| Idioma en el que se imparte | Español | |

PROFESORES IMPLICADOS EN LA DOCENCIA

- Eva Garcia Galloway
- Fernando Ataulfo Gonzalez Fernández
- María Talavera Yagüez
- Verónica Barca Tierno
- José Miguel García Sagredo
- Concepción Villalón Villarroel

DISTRIBUCIÓN DE CRÉDITOS (especificar en horas)

| | |
|----------------------------------------------------------|----|
| Número de horas presenciales/on-line asistencia profesor | 21 |
| Número de horas de trabajo personal del estudiante | 54 |
| Total horas | 75 |

CONTENIDOS (Temario)

- Bases de la oncogenética
- Genes supresores de tumores
- Oncogenes
- Genes de mantenimiento del ciclo celular
- Cáncer hereditario y familiar de mama y ovario
- Cáncer colorrectal
- Retinoblastoma
- Leucemia mieloide crónica
- Leucemia mieloide aguda
- Leucemias linfoblásticas agudas

- Síndromes de inestabilidad
- Anemia de Fanconi
- Genotoxicología y su impacto en la patología humana
- Métodos de detección de aberraciones cromosómicas inducidas
- Micronúcleos
- Monitorización de poblaciones, biomarcadores

COMPETENCIAS ESPECÍFICAS (indicar un mínimo de tres y máximo de cinco)

Manejo de protocolos de análisis citogenético y molecular en leucemias

Utilidad de las bases de datos de traslocaciones en oncología

Interpretación de mosaicismo cromosómico

EVALUACIÓN

Continuada

BIBLIOGRAFÍA

Nueva Genética Clínica. A. Read y D. Donnai. Editorial Omega 2009 (edición más reciente y recomendable en inglés)

Thompson and Thompson Genética en Medicina, R.L. Nusbaun, Elsevier España

Emery Elementos de Genética Médica, P.D. Turnpenny, Elsevier

Practical Genetic Counselling, 7ª ed. P.S. Harper, CRC Press

GUÍA DOCENTE

| | | |
|---------------------------------|-------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------|
| Año académico | 2023-2024 | |
| Estudio | Diploma de Especialización en Genética Clínica | |
| Nombre de la asignatura | PRÁCTICAS DE DIAGNÓSTICO MOLECULAR Y CONSEJO GENÉTICO | |
| Carácter (Obligatoria/Optativa) | OB | |
| Créditos (1 ECTS=25 horas) | 3 ECTS | |
| Modalidad (elegir una opción) | X | Presencial (más del 80% de las sesiones son presenciales) |
| | | Híbrida (sesiones on-line entre el 40% y 60%, resto presencial) |
| | | Virtual (al menos el 80% de las sesiones son on-line o virtuales) |
| Profesor/a responsable | Miguel Angel Moreno Pelayo | |
| Idioma en el que se imparte | Español | |

PROFESORES IMPLICADOS EN LA DOCENCIA

- Miguel Angel Moreno Pelayo
- José Miguel García Sagredo
- Yolanda Martín Santo Domingo
- Gema Garrido Martínez
- Manuela Villamar López
- Matías Morín Rodríguez
- Patricia Fernández Sanjosé
- Ana Valero Rubio
- Maria Domínguez Ruiz
- Francisco del Castillo Fernández del Pino
- Verónica Barca Tierno
- Luciana Santos Serrao

DISTRIBUCIÓN DE CRÉDITOS (especificar en horas)

| | |
|----------------------------------------------------------|----|
| Número de horas presenciales/on-line asistencia profesor | 30 |
| Número de horas de trabajo personal del estudiante | 45 |
| Total horas | 75 |

CONTENIDOS (Temario)

- Prácticas de cultivos celulares
- Manejo de cariotipadores
- Extracción de ADN
- Manejo de PCR
- Análisis directo de mutaciones, discriminación alélica, enzimas de restricción

- Expresión génica
- Técnicas de genotipado y ligamiento
- DHPLC
- Secuenciación Sanger
- Ultrasecuenciación
- MLPA
- aCGH
- Prácticas de cálculo de riesgo genético
- Prácticas de comunicación de consejo genético

COMPETENCIAS ESPECÍFICAS (indicar un mínimo de tres y máximo de cinco)

Secuenciación masiva

Bases de datos en bioinformática

Habilidades para el consejo genético

EVALUACIÓN

Continuada

BIBLIOGRAFÍA

La bibliografía (metodología) será facilitada o entregada durante las prácticas

GUÍA DOCENTE

| | | |
|---------------------------------|------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------|
| Año académico | 2023-2024 | |
| Estudio | Diploma de Especialización en Genética Clínica | |
| Nombre de la asignatura | MEMORIA FIN DE CURSO | |
| Carácter (Obligatoria/Optativa) | OB | |
| Créditos (1 ECTS=25 horas) | 5 ECTS | |
| Modalidad (elegir una opción) | | Presencial (más del 80% de las sesiones son presenciales) |
| | | Híbrida (sesiones on-line entre el 40% y 60%, resto presencial) |
| | X | Virtual (al menos el 80% de las sesiones son on-line o virtuales) |
| Profesor/a responsable | Santiago Coca Menchero | |
| Idioma en el que se imparte | Español | |

PROFESORES IMPLICADOS EN LA DOCENCIA

José Miguel García Sagredo
Miguel Angel Moreno Pelayo
Santiago Coca Menchero
Julia Bujan Varela

DISTRIBUCIÓN DE CRÉDITOS (especificar en horas)

| | |
|----------------------------------------------------------|-----|
| Número de horas presenciales/on-line asistencia profesor | 35 |
| Número de horas de trabajo personal del estudiante | 90 |
| Total horas | 125 |

CONTENIDOS (Temario)

Tutoría sobre la elección, elaboración y exposición de la memoria fin de curso

COMPETENCIAS ESPECÍFICAS (indicar un mínimo de tres y máximo de cinco)

Manejo de búsqueda bibliográfica relacionada con la especialidad
Elaboración de una síntesis del desarrollo del curso y temas aprendidos
Capacidad de exposición de un trabajo de investigación o bibliográfico

EVALUACIÓN

Presentación oral y memoria escrita

BIBLIOGRAFÍA

Nueva Genética Clínica. A. Read y D. Donnai. Editorial Omega 2009 (edición más reciente y recomendable en inglés)

Thompson and Thompson Genética en Medicina, R.L. Nusbaun, Elsevier España

Emery Elementos de Genética Médica, P.D. Turnpenny, Elsevier

Practical Genetic Counselling, 7ª ed. P.S. Harper, CRC Press

POSIBLE ADAPTACIÓN CURRICULAR POR CAUSA DE FUERZA MAYOR (COVID-19, ETC.)

En el caso de que las autoridades sanitarias no permitieran la docencia presencial, el estudio se impartirá en remoto, excepto para aquellas materias en las que sea imprescindible la docencia presencial, que se suspenderán durante el tiempo que permanezca la prohibición y se retomarán en cuanto las autoridades competentes lo permitan.