

**Diagnóstico genético molecular**

Código: 101973  
Créditos ECTS: 6

| Titulación       | Tipo | Curso | Semestre |
|------------------|------|-------|----------|
| 2500890 Genètica | OB   | 3     | 2        |

**Contacto**

Nombre: Jordi Surrallès Calonge

Correo electrónico: jordi.surralles@uab.cat

**Uso de idiomas**

Lengua vehicular mayoritaria: catalán (cat)

Algún grupo íntegramente en inglés: No

Algún grupo íntegramente en catalán: No

Algún grupo íntegramente en español: No

**Equipo docente**

Noel Xamena Lopez

Massimo Bogliolo

**Prerequisitos**

Convendría haber superado y alcanzado las competencias correspondientes a las asignaturas: Biología molecular de eucariotas, Citogenética y Genética humana. Una parte de los seminarios se hará en inglés y por lo tanto convendría que los alumnos tuvieran un nivel mínimo de conocimiento de inglés para poder seguir toda la asignatura.

**Objetivos y contextualización**

Los principales objetivos de esta asignatura son:

- Conocer y poder describir las principales técnicas de análisis molecular utilizadas usualmente en el diagnóstico genético.
- Seleccionar con sentido crítico las técnicas diagnósticas más adecuadas en cada caso.
- Ser capaces de proponer un proyecto de diagnóstico genético molecular en el ámbito de la salud.

**Competencias**

- Actuar con responsabilidad ética y con respeto por los derechos y deberes fundamentales, la diversidad y los valores democráticos.
- Actuar en el ámbito de conocimiento propio evaluando las desigualdades por razón de sexo/género.
- Actuar en el ámbito de conocimiento propio valorando el impacto social, económico y medioambiental.
- Aplicar el espíritu emprendedor en el área de la genética y genómica, a partir de una visión integrada del procesos de I+D+I.
- Aplicar los conocimientos teóricos a la práctica.
- Asumir un compromiso ético.
- Capacidad de análisis y síntesis.
- Demostrar sensibilidad en temas medioambientales, sanitarios y sociales.

- Desarrollar la creatividad.
- Describir los mecanismos epigenéticos
- Diseñar e interpretar estudios de asociación entre polimorfismos genéticos y caracteres fenotípicos para la identificación de variantes genéticas que afectan al fenotipo, incluyendo las asociadas a patologías y las que confieren susceptibilidad a enfermedades humanas u otras especies de interés.
- Elaborar, dirigir, ejecutar y asesorar proyectos que requieran un conocimiento genético o genómico.
- Introducir cambios en los métodos y los procesos del ámbito de conocimiento para dar respuestas innovadoras a las necesidades y demandas de la sociedad.
- Medir e interpretar la variación genética dentro y entre poblaciones desde una perspectiva clínica, de mejora genética de animales y plantas, de conservación y evolutiva.
- Realizar diagnósticos y asesoramientos genéticos, considerando los dilemas éticos y legales.
- Tomar la iniciativa y mostrar espíritu emprendedor.
- Valorar la importancia de la calidad y del trabajo bien hecho.

## Resultados de aprendizaje

1. Actuar con responsabilidad ética y con respeto por los derechos y deberes fundamentales, la diversidad y los valores democráticos.
2. Actuar en el ámbito de conocimiento propio evaluando las desigualdades por razón de sexo/género.
3. Actuar en el ámbito de conocimiento propio valorando el impacto social, económico y medioambiental.
4. Aplicar los conocimientos teóricos a la práctica.
5. Asumir un compromiso ético.
6. Demostrar sensibilidad en temas medioambientales, sanitarios y sociales.
7. Desarrollar la capacidad de análisis y síntesis.
8. Desarrollar la creatividad.
9. Describir las consecuencias clínicas que se derivan de los mecanismos de control epigenético.
10. Describir las técnicas que permiten evaluar los cambios epigenéticos del material hereditario.
11. Enumerar y describir las diferentes técnicas de análisis de polimorfismos de DNA que se pueden aplicar en los estudios de variación genética asociada a patologías humanas.
12. Escoger las técnicas más adecuadas para la valoración de los cambios epigenéticos en cada caso clínico.
13. Explicar como se aplica el conocimiento de la variación genética humana a la medicina personalizada, la farmacogenómica o la nutrigenómica.
14. Exponer las implicaciones éticas del diagnóstico genético.
15. Integrar los conocimientos teóricos que subyacen a los ensayos usados en el diagnóstico genético para resolver los potenciales fuentes de error de los resultados.
16. Interpretar los resultados obtenidos con las técnicas de análisis de polimorfismos de DNA para identificar y valorar factores de susceptibilidad y predisposición a padecer enfermedades.
17. Introducir cambios en los métodos y los procesos del ámbito de conocimiento para dar respuestas innovadoras a las necesidades y demandas de la sociedad.
18. Proponer proyectos de emprendeduría de genética y genómica en el ámbito de la salud.
19. Proponer proyectos de genética y genómica aplicables al ámbito de la salud humana.
20. Seleccionar con sentido crítico las técnicas adecuadas en el diagnóstico genético.
21. Tomar la iniciativa y mostrar espíritu emprendedor.
22. Valorar la importancia de la calidad y del trabajo bien hecho.

## Contenido

### Teoría

Causas de los cambios fenotípicos  
 Hibridaciones de los ácidos nucleicos  
 Técnicas de blotting  
 Técnicas citogenéticas moleculares  
 Amplificaciones por PCR  
 Análisis de la amplificación y de los productos de la PCR  
 PCR cuantitativa

Técnicas generales de detección de SNP  
Uso de los microarrays  
Nuevas técnicas de secuenciación

#### Seminarios externos

Constará de seminarios impartidos por especialistas sobre el diagnóstico genético molecular de varias enfermedades genéticas concretas o grupos de enfermedades, lo que incluye casos clínicos específicos.

#### Seminarios impartidos por los alumnos

El contenido se consensuará con el profesor responsable.

## Metodología

**Clases de teoría:** El alumno adquiere los conocimientos científicos propios de la asignatura asistiendo a las clases de teoría: clases magistrales con soporte de TIC, que complementará con el estudio personal de los temas expuestos. El material utilizado en clase lo podrá encontrar al alumno a la herramienta de "material docente" del Campus Virtual. Estas clases están concebidas como un método fundamentalmente unidireccional de transmisión de conocimientos del profesor al alumno que obliga a éste a desarrollar estrategias de aprendizaje autónomo fuera de clase.

**Clases de seminarios externos:** Los conocimientos adquiridos en las clases de teoría y en el estudio personal se complementa en los seminarios donde especialistas del campo de la Genética clínica exponen los casos en los que trabajan en los que se aplican las técnicas estudiadas en las clases de teoría. Algunos de estos incluirán el análisis de casos clínicos concretos. Una parte de los seminarios externos impartirán en inglés.

**Seminarios impartidos por los alumnos:** Los alumnos deberán hacer obligatoriamente un seminario en formato de exposición oral con apoyo de TIC. Estos seminarios se realizarán en grupos de dos alumnos que expondrán casos de aplicaciones de técnicas moleculares en el diagnóstico de enfermedades genéticas siguiendo como modelo los seminarios externos y aplicando los conocimientos adquiridos en las clases de teoría. La temática del seminario se consensuará con el profesor con suficiente antelación. Se valorará positivamente que los seminarios sean en inglés.

**Actividades en el Campus Virtual:** El alumno podrá seguir trabajando con los contenidos de la asignatura mediante diferentes propuestas de actividades que encontrarán en el espacio docente de la asignatura en el Campus Virtual.

**Nota:** se reservarán 15 minutos de una clase dentro del calendario establecido por el centro o por la titulación para que el alumnado rellene las encuestas de evaluación de la actuación del profesorado y de evaluación de la asignatura o módulo.

## Actividades

| Título                             | Horas | ECTS | Resultados de aprendizaje |
|------------------------------------|-------|------|---------------------------|
| Tipo: Dirigidas                    |       |      |                           |
| Clases de teoría                   | 30    | 1,2  | 4, 7, 22                  |
| Seminarios Externos                | 5     | 0,2  | 5, 6, 8, 21, 22           |
| Seminarios internos de los alumnos | 8     | 0,32 | 4, 8, 21, 7, 22           |
| Tipo: Supervisadas                 |       |      |                           |
| Tutorías individuales              | 4     | 0,16 | 5, 6, 8, 21, 22           |

|                              |    |      |      |
|------------------------------|----|------|------|
| Estudio                      | 72 | 2,88 | 4, 7 |
| Investigación Bibliográfica  | 16 | 0,64 | 7    |
| Trabajo en el Campus Virtual | 10 | 0,4  | 5, 6 |

## Evaluación

El contenido de la parte teórica se evaluará mediante un examen objetivo. La nota correspondiente en esta parte corresponde a un 50% de la nota final.

Los alumnos deberán realizar un seminario de forma obligatoria y en grupos de dos. La evaluación de los seminarios se hará mediante un examen que incluirá tanto los seminarios externos como los seminarios impartidos por los alumnos. Además, el profesor también evaluará la exposición hecha por cada alumno en los seminarios y valorará positivamente que el alumno haga la exposición en inglés. La nota de esta evaluación corresponderá a un 45% de la nota final, del que un 50% corresponde al examen de seminarios y un 50% en la evaluación hecha de los seminarios impartidos por los alumnos.

Finalmente, también se evaluará (un 5% de la nota final) la participación activa de los alumnos en las diversas actividades propuestas en el espacio docente de la asignatura en el Campus Virtual.

La exposición del seminario interno en Inglés hará subir 0,5 sobre 10 la nota final global.

El alumno interesado en mejorar la nota final podrá presentarse a un examen final de recuperación de cualquiera de las dos partes (teoría y seminarios). Presentarse a la recuperación implica la renuncia a la nota obtenida previamente.

Para aprobar hay que sacar una nota final ponderada  $\geq 4,9$ . El alumno que no haya alcanzado esta nota está suspendido o se considerará como "no evaluable" si no se ha presentado a ningún examen.

Para participar en la recuperación, el alumnado debe haber estado previamente evaluado en un conjunto de actividades el peso de las cuales equivalga a un mínimo de dos terceras partes de la calificación total de la asignatura o módulo. Por tanto, el alumnado obtendrá la calificación de "No Avaluable" cuando las actividades de evaluación realizadas tengan una ponderación inferior al 67% en la calificación final

## Actividades de evaluación

| Título                          | Peso  | Horas | ECTS | Resultados de aprendizaje                                                     |
|---------------------------------|-------|-------|------|-------------------------------------------------------------------------------|
| Examen de Seminarios            | 22,5% | 1,75  | 0,07 | 1, 2, 3, 4, 5, 6, 9, 10, 8, 11, 12, 13, 14, 15, 16, 17, 21, 18, 19, 20, 7, 22 |
| Examen de Teoría                | 50%   | 1,75  | 0,07 | 1, 2, 3, 4, 5, 6, 9, 10, 8, 11, 12, 13, 14, 15, 16, 17, 21, 18, 19, 20, 7, 22 |
| Participación al Campus Virtual | 5%    | 0,7   | 0,03 | 4, 5, 6, 8, 14, 21, 18, 19, 7                                                 |
| Seminarios por el alumno        | 22,5% | 0,8   | 0,03 | 4, 5, 6, 8, 21                                                                |

## Bibliografía

Ginsburg, G.S. and H.F. Willard (2010) Essentials of Genomic and Personalized Medicine. Elsevier (<http://www.sciencedirect.com/science/book/9780123749345>)  
Mülhardt, C. and E.W. Beese (2007) Molecular Biology and Genomics. Elsevier (<http://www.sciencedirect.com/science/book/9780120885466>)  
Patrinos, G.P., P.B. Danielson and W.J. Ansorg (2017) Molecular Diagnostics. Third Edition. Elsevier (<http://www.sciencedirect.com/science/book/9780128029718>)  
Tollefsbol, T. (2011) Handbook of Epigenetics. The New Molecular and Medical Genetics. Elsevier (<http://www.sciencedirect.com/science/book/9780123757098>)

## **Software**

No aplica