

## Diagnóstico genético molecular

Código: 101973

Créditos ECTS: 6

**2024/2025**

Titulación	Tipo	Curso
2500890 Genética	OB	3

### Contacto

Nombre: Massimo Bogliolo

Correo electrónico: [massimo.bogliolo@uab.cat](mailto:massimo.bogliolo@uab.cat)

### Equipo docente

Jordi Surralles Calonge

Massimo Bogliolo

### Idiomas de los grupos

Puede consultar esta información al [final](#) del documento.

### Prerrequisitos

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

1. Causas de los cambios fenotípicos
2. Interpretación de variantes genéticas
3. Hibridaciones de ácidos nucleicos
4. Técnicas de blotting
5. Técnicas citogenéticas moleculares
6. Análisis de los productos de amplificación por PCR
7. PCR cuantitativa
8. Biopsia líquida
9. Técnicas generales de detección de SNP
10. Uso de microarrays
11. Nuevas técnicas de secuenciación aplicadas al diagnóstico

## 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.

## Actividades formativas y Metodología

Título	Horas	ECTS	Resultados de aprendizaje
Tipo: Dirigidas			
Clases de teoría	30	1,2	4, 22, 7
Seminarios Externos	5	0,2	22, 5, 6, 8, 21
Seminarios internos de los alumnos	8	0,32	4, 22, 7, 8, 21
Tipo: Supervisadas			
Tutorias individuales	4	0,16	22, 5, 6, 8, 21
Tipo: Autónomas			
Estudio	72	2,88	4, 7
Investigación Bibliográfica	16	0,64	7
Trabajo en el Campus Virtual	10	0,4	5, 6

**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 alas 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.

## Evaluación

### Actividades de evaluación continuada

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

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 ha 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 "No Evaluable" cuando las actividades de evaluación realizadas tengan una ponderación inferior al 67% en la calificación final

#### Evaluación única

La evaluación única consiste en una única prueba en la que se evaluarán los contenidos de todo el programa de teoría y seminarios de la asignatura en forma de prueba teórico-práctica. La prueba constará de preguntas tipo test y de respuestas escritas. La nota obtenida en esta prueba de síntesis supondrá el 72,5% de la nota final de la asignatura (50% la parte de Teoría y 22,5% la parte de seminarios). Para superar esta prueba es necesario alcanzar una nota mínima de 4,9.

El alumnado que se acoja a la evaluación única debe realizar obligatoriamente los seminarios en sesiones presenciales y en las mismas condiciones que en la evaluación convencional (22,5% de la nota final).

La prueba de evaluación única se realizará coincidiendo con la misma fecha fijada en calendario para la última prueba de evaluación parcial y se aplicará el mismo sistema de recuperación que para la evaluación convencional.

## 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

## Lista de idiomas

Nombre	Grupo	Idioma	Semestre	Turno
--------	-------	--------	----------	-------

(SEM) Seminarios	631	Inglés	segundo cuatrimestre	mañana-mixto
(SEM) Seminarios	632	Inglés	segundo cuatrimestre	mañana-mixto
(TE) Teoría	63	Catalán/Español	segundo cuatrimestre	mañana-mixto