

MÓDULO	MATERIA	CURSO	SEMESTRE	CRÉDITOS	TIPO
DOCENTE DE ESPECIALIZACIÓN. ESPECIALIDAD BIOSANITARIA	Medicina Genómica y Farmacogenómica	Iº	Iº	4	Optativa
<b>PROFESOR(ES)</b>			<b>DIRECCIÓN COMPLETA DE CONTACTO PARA TUTORÍAS (Dirección postal, teléfono, correo electrónico, etc.)</b>		
José Antonio Lorente Acosta Juan Carlos Álvarez Carmen Entrala Bernal					
			<b>HORARIO DE TUTORÍAS</b>		
<b>MÁSTER EN EL QUE SE IMPARTE</b>			<b>OTROS MÁSTERES A LOS QUE SE PODRÍA OFERTAR</b>		
Genética y Evolución					
<b>PRERREQUISITOS Y/O RECOMENDACIONES (si procede)</b>					
Haber cursado el Módulo docente genérico.					
<b>BREVE DESCRIPCIÓN DE CONTENIDOS (SEGÚN MEMORIA DE VERIFICACIÓN DEL MÁSTER)</b>					
<p>Estructura y organización del genoma humano. Variabilidad genética y enfermedades humanas. Abordaje genómico de las enfermedades mendelianas y complejas. Enfoques genómicos para el descubrimiento de rutas fisiopatológicas. Abordaje genómico de las relaciones genotipo-fenotipo. Aplicaciones clínicas de la medicina genómica. Farmacogenómica. Metodologías genómicas para diagnóstico, predicción y tamiz genético. Genómica funcional de enfermedades comunes. Implicaciones éticas, legales y sociales de la medicina genómica.</p>					
<b>COMPETENCIAS GENERALES Y ESPECÍFICAS</b>					
<b>GENERALES:</b>					
<p>CT1. Adquirir una comprensión sistemática de los distintos campos de estudio de la Genética y de la Biología evolutiva y un dominio en las habilidades y métodos de investigación propios de estas disciplinas científicas y de sus aplicaciones.</p> <p>CT2. Aplicar a entornos nuevos o poco conocidos, dentro de contextos más amplios o multidisciplinares, los conocimientos adquiridos y su capacidad de resolución de problemas relacionados con el área de estudio de las distintas ramas de la Genética y de la Biología evolutiva.</p> <p>CT3. Desarrollar habilidades de análisis y síntesis de la información científica, incluyendo capacidades de comprensión, razonamiento y crítica científica, así como de expresión oral, debate y argumentación lógica.</p> <p>CT4. Elaborar adecuadamente y con cierta originalidad composiciones escritas o argumentos motivados, redactar planes, proyectos de investigación y artículos científicos.</p> <p>CT5. Formular con cierta originalidad hipótesis razonables.</p> <p>CT6. 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.</p> <p>CT7. Comunicar sus conclusiones -y los conocimientos y razones últimas que las sustentan- a públicos especializados y no especializados de un modo claro y</p>					

sin ambigüedades.

CT8. Desarrollar habilidades de aprendizaje que les permitan continuar estudiando de un modo que habrá de ser en gran medida autodirigido o autónomo.

CT9. Aplicar el método científico en la investigación.

CT10. Trabajar eficazmente en equipo.

CT11. Trabajar de forma organizada y planificada.

CT12. Demostrar motivación por la calidad.

CT13. Tener creatividad.

CT14. Incrementar la conciencia social y solidaria, así como el sentido ético de la ciencia y de sus aplicaciones.

CT15. Aplicar los conocimientos adquiridos al desarrollo futuro de actividades profesionales en el campo de la investigación.

#### **ESPECÍFICAS:**

CEB1. Comprender y saber aplicar las tecnologías utilizadas en genética y genómica en el área biosanitaria.

CEB2. Comprender las posibilidades y las limitaciones de las aproximaciones genéticas y genómicas en el área biosanitaria.

CEB3. Integrar la información genómica y de diagnóstico en los trastornos genéticos.

CEB4. Adquirir el conocimiento sobre las bases biológicas de las enfermedades genéticas.

CEB5. Relacionar el genoma humano y la individualidad genética.

CEB6. Adquirir los conocimientos de la medicina genómica y saber aplicarlos.

CEB7. Integrar la genética y la genómica con la terapéutica.

CEB8. Interpretar los perfiles genéticos obtenidos en un análisis molecular.

CEB9. Aplicar los conocimientos adquiridos al desarrollo futuro de actividades profesionales en el campo de la biomedicina.

#### **OBJETIVOS (EXPRESADOS COMO RESULTADOS ESPERABLES DE LA ENSEÑANZA)**

*El alumno sabrá/comprenderá:*

*El alumno será capaz de:*

#### **TEMARIO DETALLADO DE LA ASIGNATURA**

##### TEMARIO TEÓRICO:

- Tema 1. Introducción a la Medicina Genómica
- Tema 2. Aplicaciones de la Medicina Genómica
- Tema 3. Farmacogenómica y Farmacogenética
- Tema 4. Medicina Genómica y Sociedad

##### TEMARIO PRÁCTICO:

###### Seminarios/Talleres

- Manejo de términos específicos en diagnóstico genético
- Diseño de oligos para el análisis genético.
- Práctica de bases de datos y de análisis de secuencias en internet

###### Prácticas de Laboratorio

## BIBLIOGRAFÍA

### BIBLIOGRAFÍA FUNDAMENTAL:

- Genética en medicina. Margaret W. Thompson, Robert L. Nussbaum, James Scott Thompson, Roderick R. McInnes, Huntington F. Williard. Elsevier España, 2004
- Genética humana: fundamentos y aplicaciones en medicina. Alberto Juan Solari. Médica Panamericana, 1999
- Genética médica. Lynn B. Jorde. Elsevier España, 2004
- Genética médica. Rafael Oliva Virgili. Edicions Universitat Barcelona, 2004
- Hardman, J. G., L. E. Limbird, and A. Goodman Gilman. Goodman & Gilman's The Pharmacological Basis of Therapeutics (10th Ed.). Mc Graw Hill, 2001.
- Licinio, J. and M.-L. Wong. Pharmacogenomics : The Search for Individualized Therapies. John Wiley & Sons, 2002.
- Rothstein, M. A. Pharmacogenomics: Social, Ethical, and Clinical Dimensions. Wiley-Liss, 2003.

### BIBLIOGRAFÍA COMPLEMENTARIA:

1. Lander ES, et al. Initial sequencing and analysis of the human genome. *Nature*, 2001; 409: 860-921.
2. Venter JC, et al. The sequence of the human genome. *Science*, 2001; 291: 1304-1351.
3. Jimenez-Sanchez G, et al. Human disease genes. *Nature*, 2001; 409: 853-855.
4. Sachidanandam R, et al. A map of human genome sequence variation containing 1.42 million single nucleotide polymorphisms. *Nature*, 2001; 409: 928-933.
5. Jimenez-Sanchez G. La Medicina Genómica: Un nuevo paradigma en el cuidado de la salud. *Medica Sur*; 2000; 7: 4-5.
6. Lim et al. Psychosocial Group Short- and long-term impact of receiving genetic mutation results in women at increased risk for hereditary breast cancer. *J. Genet Couns* 2004;13 (2): 115-33.
7. Taylor GR and JNM Day (Editors). Guide to mutation detection, John Wiley and sons, 2005.
8. Rapley R, Theophilus DMB. PCR mutation detection protocols: Methods in Molecular Biology, Rapley R Editor. 2002.
9. Sambrook J, Russell DW, Molecular Cloning: A laboratory manual, 3<sup>rd</sup> Edition. New York: Cold Spring Harbour Laboratory Press, 2001.
10. Esteban-Cardenosa E et al. High-throughput mutation detection method to scan BRCA1 and BRCA2 based on heteroduplex analysis by capillary array electrophoresis. *Clin Chem* 2004; 50: 313-20.
11. CastellSagué E et al. Detection of APC gene deletions using quantitative multiplex PCR of short fluorescent fragments. *Clin Chem*. 2008 Jul;54(7):1132-40.
- Altman, R. B, and T. E. Klein. (2002). Challenges for biomedical informatics and pharmacogenomics. *Ann. Rev. Pharmacol. Toxicol.* 42:113-133
12. Arranz, M. J., J. Munro, S. Osborne, D. Collier, and R. W. Kerwin (2001). Applications of pharmacogenetics in psychiatry: personalisation of treatment. *Exp. Op. Pharmacother.* 2(4), 537-542.
13. Chicurel ME, Dalma-Weiszhausz DD. (2002). Microarrays in pharmacogenomics-advances and future promise. *Pharmacogenomics* 3(5):589-601.
14. Daly, A. K., and A. G. Hall. (2001). Pharmacogenetics of cytotoxic drugs. *Exp. Rev. Anticancer Ther.* 1(2), 301-308.
15. Evans, W. E., and M. V. Relling. (1999). Pharmacogenomics: translating functional genomics into rational therapeutics. *Science* 286: 487-491.
16. Furness, L. M., S. Henrichwark, and M. Egerton (2000). Expression databases - resources for pharmacogenomic R&D. *Pharmacogenomics* 1: 281-288.
17. Lindpaintner, K. (2002). The impact of pharmacogenetics and pharmacogenomics on drug discovery. *Nat Rev Drug Discov.* 1(6):463-469.
18. March, R., K. Cheeseman, and M. Doherty(2001). Pharmacogenetics - legal, ethical and regulatory considerations. *Pharmacogenomics* 2: 317-327.

### ENLACES RECOMENDADOS

National Human Genome Research Institute. All about the Human Genome Project. An overview of the Human Genome Project. Disponible en <http://www.genome.gov/12011238>

### METODOLOGÍA DOCENTE

Se propone una metodología docente de enseñanza-aprendizaje basada en las siguientes actividades formativas para el desarrollo de **cada materia**, siguiendo el criterio especificado más arriba:

Clases teóricas:

**A. Lección magistral** para cada unidad temática en la que se presentan los contenidos, se suscitan cuestiones para debate y se proponen diferentes actividades de aprendizaje.

**B. Sesiones de discusión** en las que se establecen debates para profundizar en la comprensión de los contenidos del tema y se discuten ejercicios y trabajos propuestos como actividad individual.

Tiempo dedicado: 12,5 horas

Competencias: CT1, CT2, CT3, CT5, CT6, CT7, CT8, CT11, CT12, CT13, CT14, CEB1, CEB2, CEB3, CEB4, CEB5, CEB6, CEB7, CEB8, CEB9.

Clases prácticas:

**A. Resolución de problemas y casos prácticos** de los diferentes contenidos de las materias

**B. Prácticas de laboratorio**

**C. Prácticas de simulación en ordenador**

**D. Análisis de bibliografía** sobre distintos contenidos de la materia

**E. Seminarios**

Tiempo dedicado: 12,5 horas.

Competencias: CT1, CT2, CT3, CT4, CT5, CT6, CT7, CT8, CT9, CT10, CT11, CT12, CT13, CT14, CT15, CEB1, CEB2, CEB3, CEB4, CEB5, CEB6, CEB7, CEB8, CEB9.

Tutorías grupales e individuales:

Tiempo dedicado: 5 horas.

Estudio y trabajo independiente del alumno:

Tiempo dedicado: 65 horas.

Competencias: CT1, CT2, CT3, CT4, CT5, CT6, CT8, CT11, CT12, CT13, CT14, CT15, CEB1, CEB2, CEB3, CEB4, CEB5, CEB6, CEB7, CEB8, CEB9.

Evaluación:

Tiempo dedicado: 5 horas.

**RESUMEN DE DEDICACIÓN POR MATERIAS:**

TOTAL DE TIEMPO DEDICADO A CADA MATERIA	TOTAL DE CRÉDITOS ECTS DEDICADOS A CADA MATERIA	TOTAL TIEMPO DE DEDICACIÓN PRESENCIAL POR MATERIA	TOTAL TIEMPO DE DEDICACIÓN NO PRESENCIAL POR MATERIA
100 HORAS	4 ECTS	35 HORAS (1,4 ECTS)	65 HORAS (2,6 ECTS)

**EVALUACIÓN (INSTRUMENTOS DE EVALUACIÓN, CRITERIOS DE EVALUACIÓN Y PORCENTAJE SOBRE LA CALIFICACIÓN FINAL, ETC.)**

Se propone un sistema de evaluación continua en el que se valorará:

I. Adquisición de las competencias, aptitudes y conocimientos propios de cada materia, mediante exámenes de su valoración.

**30%**

2. Las aportaciones del alumno en:

- a. Las Sesiones de Discusión en términos de ideas interesantes, dudas, y cualquier intervención que demuestre su interés por la materia y su estudio continuado a lo largo del curso.
- b. La actitud del alumno en el laboratorio durante las Prácticas de Laboratorio, su interés por aprender las técnicas y su destreza con éstas.
- c. La actitud del alumno en el aula durante las Prácticas con ordenador, su interés por aprender los procedimientos y su destreza con éstos.

**10%**

3. Realización de ejercicios propuestos tanto para su resolución en clase como para su realización en horas no presenciales. Igualmente, se valorará la capacidad del alumno para la elaboración de trabajos e informes.

**30%**

4. Capacidad de análisis y de síntesis de cada alumno en los actividades de búsqueda bibliográfica (análisis de trabajos científicos, trabajos en equipo, seminarios), así como la claridad en la exposición de su trabajo.

**30%**

**INFORMACIÓN ADICIONAL**

--