

# **GENÉTICA Y MEDICINA GENÓMICA**

## ***Objetivo:***

Los objetivos de esta asignatura es acercar, esencialmente, al alumno de medicina a conocimientos básicos de genética así como, crear en el alumno la necesidad que tiene de su conocimiento para el ejercicio de su profesión.

## ***Desarrollo de la asignatura:***

La enseñanza de la asignatura se ha resumido en cuatro bloques de seis sesiones cada uno. Dichos bloques abarcan contenidos básicos de genética así como su aplicación en las distintas áreas de la medicina.

## ***Programa de la asignatura:***

### **ASIGNATURA DE LIBRE CONFIGURACIÓN – 2º CUATRIMESTRE**

## **“GENÉTICA Y MEDICINA GENÓMICA”**

### **1. Conceptos básicos de Genética.**

- 1.1. Cromosomas y reproducción celular
- 1.2. Consecuencias genéticas del ciclo celular
- 1.3. Reproducción sexual y variación genética

### **2. Principios básicos de la Herencia.**

- 2.1. Herencia monogénica: mitocondrial y nuclear
- 2.2. Herencia monogénica y mendelismo
- 2.3. Variaciones mendelianas

### **3. Determinación del sexo y características ligadas al sexo.**

- 3.1. Determinación genética del sexo
- 3.2. Herencia ligada a los cromosomas sexuales
- 3.3. Compensación de dosis génica

### **4. Extensiones y modificaciones de los principios básicos.**

- 4.1. Impronta genómica
- 4.2. Penetrancia y expresividad
- 4.3. Alelos letales
- 4.4. Alelos múltiples
- 4.5. Interacción génica
- 4.6. Interacción entre genes y ambiente
- 4.7. Interacción sexo y herencia

## **5. Ligamiento, recombinación y mapeo de genes.**

5.1. Mapa genético

5.2. Mapa físico

## **6. Variaciones cromosómicas**

6.1. Reordenamientos cromosómicos

6.2. Aneuploidía

6.3. Poliploidía

## **7. Genética de poblaciones humanas**

- 7.1 Estructura genética de una población.
- 7.2 Caracteres biológicos
- 7.3 Variabilidad humana
- 7.4 Ley de Hardy- Weinberg

## **8. Mecanismos evolutivos en los humanos**

- 8.1 Mutación (Acondroplasia, fibrosis quística). Perspectiva evolutiva.
- 8.2 Selección natural (Malaria)
- 8.3 Deriva genética (Los Amish, Marineros de la Bounty, Corea)
- 8.4 Cruzamientos selectivos y consanguinidad
- 8.5 Migración y flujo genético

## **9. Adaptabilidad humana**

- 9.1. La Biodemografía
- 9.2. Evolución de la población humana. Natalidad, mortalidad y migración
- 9.3. Crecimiento natural de los grupos humanos
- 9.4. Estructura de la población. Pirámides
- 9.5. La esperanza de vida

## **10. Adaptación al medio natural**

- 10.1. El ecosistema humano
- 10.2. Adaptación selectiva en relación al clima. Reglas de Bergmann y Allen
- 10.3. La pigmentación
- 10.4. Ecología nutricional
- 10.5. Adaptación y enfermedad

## **11. Los polimorfismos como marcadores antropogénicos**

- 11.1. La sangre
- 11.2. Grupos ABO y Rh. Grupos sanguíneos y enfermedades infecciosas
- 11.3. Otros grupos sanguíneos
- 11.4. Polimorfismos leucocitarios. Favismo . Talasemias
- 11.5. Antígenos HLA y enfermedades asociadas

## **12. La herencia del comportamiento**

- 12.1. Modelos para la búsqueda de los genes del comportamiento
- 12.2. Rasgos heredados y rasgos adquiridos
- 12.3. Conducta y adaptación
- 12.4. Alteraciones de la conducta con base genética

### **13. Introducción a la Identificación Genética.**

- 13.1. Organización y estudio del genoma no codificante.
- 13.2. Ventajas y limitaciones del ADN en identificación.
- 13.3. Modelo de herencia y estudio del ADN autosómico.
- 13.4. Modelo de herencia y estudio del cromosoma Y.
- 13.5. Modelo de herencia y estudio del ADN mitocondrial.

### **14. Criminalística biológica:**

- 14.1. Indicios biológicos criminales: recolección por parte del médico.
- 14.2. Protocolos de control y cadena de custodia.
- 14.3. Análisis y resolución de los casos criminalísticos.
- 14.4. Bases de datos de interés criminal.

### **15. Estudio genético de la paternidad biológica. Casos especiales de identificación.**

- 15.1. Paternidad: casos simples y complejos.
- 15.2. Personas desaparecidas.
- 15.3. Grandes catástrofes.
- 15.4. Casos históricos.

### **16.- Cuestiones éticas y legales. Valoración ponderada de resultados genéticos.**

- 16.1. Marco legal. Cuestiones médico-legales.
- 16.2. Problemas y consideraciones éticas.
- 16.3. Valoración ponderada de los resultados.
- 16.4. Perspectivas futuras de desarrollo científico y técnico.

### **19.- Patología del desarrollo sexual y herencia ligada al sexo**

- 19.1. Hermafroditismos: Trastornos del desarrollo sexual con cromosomas anormales (47,XXY;47,XYY;47,XXX;45,X y sus variantes; otras anomalías XY; sexo reverso)
- 19.2. Trastornos del desarrollo sexual con cromosomas normales
  - Hermafroditismo verdadero
  - Pseudohermafroditismo
  - Síndrome de insensibilidad androgénica
  - Hiperplasia suprarrenal congénita

### **20.- Repercusiones de las anomalías cromosómicas en la pareja**

- 20.1. Esterilidad e Infertilidad
  - Conceptos
  - Abortos y pérdidas reproductivas
  - Causas cromosómicas
  - Consejo Genético
- 20.2. Genética y Reproducción asistida
  - Interés genético de la reproducción asistida
  - Valoración del riesgo genético

Estudio genético de la pareja  
El diagnóstico preimplantatorio  
El diagnóstico preconcepcional

## **21.- Herencia poligénica**

- 21.1. Herencia poligénica y multifactorial
  - Caracteres cuantitativos y variación continua
  - Poligenes
  - Características de la herencia poligénica
  - Herencia multifactorial
  - Enfermedades ligadas a poligenia y multifactorialidad
  
- 21.2. Práctica sobre la Historia Clínica Genética
  - Historia clínica genética
  - Concepto, metodología e interpretación del árbol Genealógico
  - Confidencialidad de los datos genéticos

## **22.- Diagnóstico genético prenatal y consejo genético**

- 22.1. Diagnóstico prenatal
  - Prevención de los defectos congénitos
  - Diagnóstico Prenatal:
    - Objetivos
    - Metodología
    - Pruebas genéticas
    - Consentimiento Informado
  
- 22.2. Consejo Genético
  - Definición y metodología
  - Proceso
  - Determinación de riesgos
  - Prevención de la recurrencia
  - Cribados poblacionales de enfermedades genéticas

## **23.- La Genética en Pediatría**

- En cada una de las sesiones se desarrollará los contenidos desde un punto de vista teórico como práctico, proporcionado asimismo material didáctico a los alumnos para poder completar su aprendizaje mediante una labor no presencial.

### ***Evaluación:***

La superación de la asignatura se llevará a cabo mediante la realización de una prueba escrita que versará sobre preguntas correspondientes a cada uno de los bloques de contenidos antes citados.