

# CONSEJO GENÉTICO EN MEDICINA

## Grado en Medicina

CURSO 2021-22

**Código:** 805025

**Módulo 6:** Formación Complementaria

**Materia:** Optativa

**Tipo de asignatura:** Optativa

**Dirigida a:** Estudiantes de Medicina que hayan aprobado la asignatura de Bases Celulares de la Genética

**Departamento:** Biología Celular

**Créditos:** 3 ECTS

**Periodo de impartición:** Segundo cuatrimestre

**Fecha de inicio:** Febrero-Marzo Se acordará con los alumnos inscritos para evitar solapamientos con calendario de exámenes de las asignaturas obligatorias.

**Horario: Clases presenciales: De 16:00 a 19:00 h.** Siete sesiones teórico prácticas de 3 horas, divididas en dos bloques de 85 minutos con 10 minutos de descanso. Exposición de Casos Abril

**Lugar:** Aula Fernández de Castro, Dpto de Biología Celular. Fac. de Medicina

## PROFESORADO

**Coordinadores:** Sacedón Ayuso, Rosa  
Orera Clemente, María

Email: rmsacedo@ucm.es  
morera@ucm.es

## Profesores Asociados de la UCM

- Buño Borde, Ismael, Jefe Laboratorio de Genética Hematológica, Servicio de Hematología , director del Instituto de investigación del HGUGM
- Medrano López, Constanco. Jefe de Sección Área del Corazón Infantil (HGUGM), presidente de la Sociedad Española de Cardiología Pediátrica y Cardiopatías Congénitas (SECPCC)
- Pérez Segura, Pedro, jefe del Servicio de Oncología Médica (HU Clínico San Carlos)

## Colaboradores

- Rodríguez Hernández, César, Unidad de Genética, Servicio de Bioquímica, (HGUGM)
- Fernández-Jaén, Alberto. Jefe del Servicio de Neurología Infantil. Hospital Quirón de Madrid
- Muñoz Cecilia, Consulta de Enfermedades Raras,. Servicio de Medicina Interna. HGUGM

## INTRODUCCIÓN

Los avances en la tecnología permiten en la actualidad el estudio del genoma humano en un tiempo y a un coste impensable hace solo una década. Esta circunstancia ha propiciado el desarrollo de la medicina genómica, que llega a los pacientes a través del proceso de identificación de

las patología genéticas, realización de estudios moleculares e interpretación de los mismos. Este proceso, conocido como Consejo o Asesoramiento genético, se encuentra poco representado, y generalmente agregado a otras disciplinas, en los programas de grado de Medicina.

## COMPETENCIAS

Son las correspondientes al Módulo y Materia al que pertenece esta asignatura.

### Competencias Generales

CG.01 hasta CG.37.

### Competencias Específicas

CEM6.01, 6.02, 6.03, 6.04 y 6.05.

## METODOLOGÍA DOCENTE

1. Las sesiones comienzan con la presentación de diversos casos clínicos reales, que vertebran el tema a exponer. A medida que se avanza en el desarrollo de las materias se van resolviendo los casos, a lo largo de varias sesiones.
2. Introducción a la Bioinformática mediante el aprendizaje y manejo de herramientas informáticas y algoritmos de AI, diseñados para el análisis dismorfológico, la interpretación de los estudios genéticos.
3. Se fomenta el trabajo en grupos, bajo la dirección de un profesor. Se programarán talleres para desarrollo de casos clínicos en los que se simula el proceso diagnóstico desde la recogida de datos al análisis de resultados.
4. De manera voluntaria los estudiantes podrán optar a prácticas presenciales en las consultas de Genética Clínica, Cardiología y Enfermedades Raras en el Hospital Gregorio Marañón, y de Cáncer familiar en el Hospital Clínico Universitario. El horario se asignará según disponibilidad.
5. Se visita un laboratorio de diagnóstico genético para que el alumno se familiarice con las últimas tecnologías diagnósticas y tome consciencia de los costes y limitaciones de las mismas.(Asistencia voluntaria)

**OBJETIVOS** La asignatura tiene un carácter eminentemente práctico, con los objetivos fundamentales de conocer y aplicar las herramientas avanzadas de Genética Molecular en el diagnóstico clínico y la adquisición de habilidades necesarias para la traslación de los avances genéticos a la asistencia sanitaria.

A través de esta asignatura los estudiantes verán proyectada la aplicación clínica de sus conocimientos básicos de Genética

## TEMARIO

### Bloque 1

1. Introducción: conceptos básicos.
2. Identificación y caracterización del caso índice: consejo genético basado en la evidencia. Método diagnóstico de las enfermedades genéticas: dismorfología, guías de práctica clínica, criterios diagnóstico y sistemas de puntaje (score), pruebas complementarias: bioquímicas, de imagen. Análisis del árbol genealógico.
3. Análisis e interpretación de los estudios genómicos. Exoma en trío.
4. Utilización de recursos on line en el diagnóstico genético: OMIM, GeneReviews, MEDAL, Face to Gene, HGMD

### Bloque 2: Aspectos Generales del Consejo Genético

5. Asesoramiento genético: preconcepcional, prenatal, detección de portadores, cribado y diagnóstico prenatal, cribado neonatal, seguimiento de personas de alto riesgo.
6. Aspectos éticos, legales y sociales: principios de Bioética aplicados al estudio de las enfermedades genéticas. Confidencialidad, autonomía, consentimientos informados. Regulación de los estudios genéticos.

### Bloque 3: Causas Frecuentes de Consulta Genética

7. Infertilidad. Malformaciones congénitas.
8. Trastornos del neurodesarrollo y discapacidad intelectual: epilepsia, autismo y trastornos del espectro autista.
9. El diagnóstico de las enfermedades raras: retos y abordaje en la medicina del sXXI
10. Patología molecular del cáncer: Cáncer hereditario y familiar. Simulación de consulta de Consejo Genético en Oncología.
11. Cardiopatías congénitas, miocardiopatías y canalopatías.
12. Farmacogenómica
13. Terapias avanzadas basadas en diagnóstico molecular. Terapias de sustitución enzimática, CART, CRISPR-CAS, terapia génica

## CRITERIOS DE EVALUACIÓN

1. Se aplicará un sistema de evaluación continuada. Al inicio de la clase el profesor mostrará los 5 puntos clave del tema a tratar, sobre los que se formularán 5 preguntas test multi-respuesta al final de la sesión. Se pretende así estimular y valorar el aprovechamiento del estudiante de la clase. Los estudiantes podrán realizar un test similar a final de la asignatura para subir nota (40% de la nota final).
2. Preparación y exposición de un caso clínico tal y como se describe el apartado 3 de las prácticas (60% de la nota final).
3. Se propondrán ejercicios voluntarios cuya resolución permitirá subir nota o recuperar faltas de asistencia (hasta dos puntos).

## BIBLIOGRAFÍA

- Delgado, A.; Galán, E.; Guillén, E.; Lapunzina, P.; Penchaszadeh, V., Asesoramiento Genético en la práctica médica, Editorial Médica Panamericana, 2012. EAN: 9788498353846.
- I. Ejarque, M. Orera, P. Lapunzina. Genética para el Médico de Familia. Editorial Síntesis. 2017. ISBN: 978-84-9171-072-1
- Jorde, L.B.; Carey, J.C.; Bamshad, M.J.; White, R.L., Medical Genetics, Elsevier, 5 ed., 2015. ISBN-10: 0323188354. ISBN-13: 978-0323188357.
- Nussbaum, R.L.; McInnes, R.R.; Willard, H.F., Thompson & Thompson Genetics in Medicine, Elsevier, 8ª ed., 2015. ISBN-10: 1437706967. ISBN-13: 978-1437706963.
- Read, A. & Donnai, D., New Clinical Genetics, 3rd edition, Scion Publishing Ltd., 2015, ISBN-10: 1907904670. ISBN-13: 978-1907904677.
- Rimoin, D.; Pyeritz, R.; Korf, B., Emery and Rimoin's Essential Medical Genetics, 1º ed., ACADEMIC PRESS, 2013. ISBN: 9780124072404.
- Rimoin, D.; Pyeritz, R.; Korf, B., Emery and Rimoin's Principles and Practice of Medical Genetics, 6ª ed., ACADEMIC PRESS, 2013. ISBN: 978-0-12-383835-3.
- Schaefer & Thompson, Jr., Medical Genetics McGraw Hill Education, 2014. ISBN: 9780071664387.