

# CONSEJO GENÉTICO EN MEDICINA

## Grado en Medicina

CURSO 2019-20

**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:** Clases presenciales: Las clases se distribuirán durante las semanas del 20 de Enero al 7 de Febrero. Exposición de Casos Abril

**Horario:** De 16:00 a 19:00 h. L-M-X-J Siete sesiones teórico prácticas de 3 horas, divididas en dos bloques de 85 minutos con 10 minutos de descanso

**Lugar:** Aula Fernando de Castro, Dpto. de Biología Celular y Aulas de Informática. Fac. de Medicina,

**Número de estudiantes:** 30

## PROFESORADO

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

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

### *Profesores Asociados de la UCM*

Medrano López, Constancio (HUGM)  
Pérez Segura, Pedro (HU Clínico San Carlos)

### *Colaboradores*

Álvarez de Andrés, Sara. Directora Médica Laboratorios NimGenetics  
Cigudosa, Juan Cruz. Presidente Asociación Española de Genética Humana  
Fernández-Jaén, Alberto. Servicio de Neurología Infantil. Hospital Quirón de Madrid  
Muñoz, Cecilia. 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 patologías 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 presenciales 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, mediante la simulación de una consulta genética. Se abordará el proceso de recogida de datos, historia familiar, solicitud estudios complementarios, explicación del consentimiento informado, interpretación de resultados, opciones terapéuticas, seguimiento y opciones post test.
  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. Métodos de diagnóstico molecular aplicados a la medicina de precisión: citogenética molecular, secuenciación, MLPA, Arrays CGH, arrays SNPs, exoma, genoma. Aplicaciones

4. Análisis e interpretación de los estudios genéticos. Bases de datos genómicas.
5. Utilización de recursos on line en el diagnóstico genético: OMIM, GeneReviews, MEDAL, Face to Gene, HGMD

### Bloque 2: Aspectos Generales del Consejo Genético

6. Asesoramiento genético: preconcepcional, prenatal, detección de portadores, cribado y diagnóstico prenatal, cribado neonatal, seguimiento de personas de alto riesgo.
7. 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

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

## CRITERIOS DE EVALUACIÓN

1. Se llevará a cabo un control de la asistencia y participación, siendo imprescindible asistir como mínimo al 70% de las clases, aunque existirá la posibilidad de recuperar faltas de asistencia participando en otras actividades del curso: ejercicios voluntarios, asistencia a consultas, etc). (10% de la nota final)
2. 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. En cualquier caso, los estudiantes de forma voluntaria podrán subir la nota de este apartado realizando un test similar a final de la asignatura (30% de la nota final).

3. Preparación y exposición de un caso clínico tal y como se describe el apartado 3 de las prácticas (60% de la nota final).
4. Será preciso alcanzar una calificación de al menos un 5 en los apartados 2 y 3 para superar la asignatura
5. 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.
- Ejarque I., M. Orera, P. Lapunzina. Genética para el Médico de Familia. Editorial Síntesis. 2017. ISBN: 978-84-9171-072-1
- Nussbaum, R.L.; McInnes, R.R.; Willard, H.F.; Thompson & Thompson, Genética en Medicina, Elsevier, 8ª ed., 2016, ISBN 978-84-458-2642-3.
- 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.
- Pyeritz, R.; Korf, B; Grody, W. Emery and Rimoin's Principles and Practice of Medical Genetics and Genomics 7th Edition Elsevier, 2017, ISBN: 9780128125373
- 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.
- Schaefer & Thompson, Jr. Genética Médica, McGraw Hill Education 2016, ISBN: 9786071513755
- Schaefer & Thompson, Jr., Medical Genetics McGraw Hill Education, 2014. ISBN: 9780071664387.
- Turnpenny, P.D. & Ellard, S., Emery's Elements of Medical Genetics, 15th ed., Elsevier, 2017, ISBN: 978-0702066856.