

# CONSEJO GENÉTICO EN MEDICINA

## Grado en Medicina

Curso 2023-2024

**Código:** 805025

**Módulo 6:** Formación Complementaria

**Materia:** Optativa

**Tipo de asignatura:** Optativa

**Dirigida a:** Estudiantes de Medicina con conocimientos básicos de Genética Humana.

**Departamento:** Biología Celular

**Créditos:** 3 ECTS

**Periodo de impartición:** Segundo cuatrimestre

**Fecha de inicio:** Febrero. Se acordará con los alumnos inscritos para evitar solapamientos con calendario de exámenes de las asignaturas obligatorias y las clases de otras asignaturas optativas.

**Horario: Clases presenciales:** L-J de 16:00 a 19:00 h. 7 sesiones teórico-prácticas de 3 horas, divididas en dos bloques de 85 minutos con 10 minutos de descanso. Exposición de Casos Abril-Mayo.

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

**Número de estudiantes:** 40

## PROFESORADO

### PROVISIONAL

**Coordinadora:** Sacedón Ayuso, Rosa

Email: rmsacedo@ucm.es

### Profesores Asociados de la UCM

- Buño Borde, Ismael, Jefe Laboratorio de Genética Hematológica, Servicio de Hematología, Director del Instituto de investigación, HGUGM
- Medrano López, Constanco. Jefe de Sección Área del Corazón Infantil (HGUGM)
- Pérez Segura, Pedro, Jefe del Servicio de Oncología Médica (HU Clínico San Carlos)

### Colaboradores/as

- Orera Clemente, María. Jefa Servicio de Genética, Hospital Quirón de Pozuelo.
- Seidel, Verónica, Genética Clínica, Servicio de Pediatría, HGUGM
- Porta Pelayo, Javier, Director General Laboratorios Genologica Médica
- Fernández-Jaén, Alberto. Jefe del Servicio de Neurología Infantil. Hospital Quirón de Madrid
- Muñoz Cecilia, Consulta de Enfermedades Raras. Hospital Quirónsalud Sur, Madrid

## BREVE DESCRIPCIÓN

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 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. Gamificación: el repaso general de los conceptos básicos de Genética se llevará a cabo con un juego basado en la interpretación de casos
3. Introducción a la Bioinformática mediante el aprendizaje y manejo de herramientas informáticas

disponibles para el diagnóstico genético, la interpretación de los estudios genómicos.

4. 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 mediante un juego de roles desde la recogida de datos al análisis de resultados.
5. 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.
6. 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, HPO

### Bloque 2: Aspectos Generales del Consejo Genético

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

### Bloque 3: Causas Frecuentes de Consulta Genética

7. Infertilidad.
8. Malformaciones congénitas. El abordaje del diagnóstico de las patologías genéticas en el niño y adolescente.
9. El diagnóstico de las enfermedades raras en el adulto: retos y abordaje en la medicina del siglo XXI.
10. Trastornos del neurodesarrollo y discapacidad intelectual: epilepsia, autismo y trastornos del espectro autista
11. Patología molecular del cáncer: Cáncer hereditario y familiar.
12. Cardiopatías congénitas, miocardiopatías y canalopatías.
13. Aplicaciones del diagnóstico molecular en la práctica clínica: farmacogenómica, medicina personalizada de precisión y terapias avanzadas.

## 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, exposición y discusión de un caso clínico (60% de la nota final).
3. Se propondrán ejercicios voluntarios cuya resolución permitirá subir nota o recuperar faltas de asistencia (hasta dos puntos).

## BIBLIOGRAFÍA

- Jorde LB, Carey JC, Bamshad MJ, Genética Médica, Elsevier. 6 Edición. 2020. ISBN: 9788491137979
- 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, fourth edition: A guide to genomic medicine. 4th Edition. Scion Publishing Ltd. 2020. ISBN: 978-1911510703
- Strachan, T.; Lucassen, A. Genetics and Genomics in Medicine, CRC Press 1st ed. 2022. ISBN: 978-0367490812
- Schaefer & Thompson, Jr., Medical Genetics McGraw Hill Education, 2014. ISBN: 9780071664387.
- Turnpenny PD, Ellard S, Ruth Cleaver R. Emery. Elementos de genética médica y genómica Elsevier 16th Edición. 2022. ISBN: 9788413821689