

**ASIGNATURA: DIAGNÓSTICO GENÉTICO**

Coordinador	Virginia Nunes
Profesores	Virginia Nunes, Manel Esteller, Josep Oriola, Ignacio Blanco, Víctor Moreno, Manel Gene, Anna Soler (Prof. invitado.), Nuria Sala (Prof. invitado), Marga Nadal (Prof. invitado) y Concepción Lázaro (Prof. invitado)

JUSTIFICACIÓN:

Los últimos avances en el descubrimiento y caracterización de genes han potenciado enormemente la posibilidad de realizar diagnóstico genético para multitud de enfermedades en muy diversas formas. Existe actualmente una gran cantidad de recursos tecnológicos que pueden utilizarse para detectar mutaciones de forma rutinaria en los genes de interés, así como tecnologías aplicables al diagnóstico indirecto de las mismas. Un máster en Biomedicina debe contemplar, obviamente, un apartado o asignatura dedicada al diagnóstico genético y a la prevención de las enfermedades hereditarias. En esta asignatura trataremos de explicar la importancia y posibilidades de realizar diagnóstico genético, en el contexto del conocimiento actual y de la tecnología actualmente aplicable en el ámbito de la Genética Humana.

OBJECTIVOS:

El objetivo principal de esta asignatura es, proporcionar el conocimiento necesario para la comprensión de las bases moleculares del diagnóstico genético y para poder realizar el tipo de diagnóstico adecuado para cada situación particular. Se incluirá también, una detallada explicación de las diferentes tecnologías experimentales que pueden utilizarse en los diferentes tipos de diagnóstico y se utilizará alguna de ellas en el laboratorio de prácticas.

CONTENIDOS Y TEMARIO:**Contenidos:**

Concepto de Diagnóstico Genético . Diagnóstico Directo e Indirecto. Diagnóstico Genético aplicado a enfermedades monogénicas y complejas. Variabilidad genética entre individuos. Tecnologías utilizadas en los diferentes tipos de diagnóstico.

Temario:

Tema 1.- Consideraciones generales sobre la asignatura: Enfermedades hereditarias. Variación Genética entre individuos: mutación patogénica, polimorfismo. Tipos de mutaciones en las enfermedades humanas.

Tema 2.- Análisis cromosómico: Cromosomas humanos, anomalías cromosómicas. Técnicas utilizadas para el diagnóstico de alteraciones cromosómicas.

Tema 3.- Estudio de enfermedades monogénicas, métodos directo e indirecto: Marcadores polimórficos, análisis de ligamiento, análisis de co-segregación. Ejemplos.

Tema 4.- Métodos de detección de mutaciones: Métodos de test basados en DNA: análisis de secuencias, Métodos de crivado de mutaciones: CSCE; DHPLC, PCR-SSCP, PCR-DGGE; PTT. Análisis de mutaciones dirigido: Análisis de curvas de "Melting", OLA, MLPA.....

Tema 5.- Nuevas estrategias citogenéticas: FISH, "Fiber" FISH, TMA y FISH, CGH, CGH microarray, M-FISH, FISH M-tel, Arquitectura nuclear: FISH-2D, FISH-3D

Tema 6.- Crivado de poblaciones y cálculos de Riesgo: Riesgo relativo de un genotipo. Genes de alta penetrancia, genes de baja penetrancia, teorema de Bayes factores de riesgo múltiple.

Tema 7.- Diagnóstico genético de las neoplasias endocrinas múltiples: neoplasia endocrina múltiple tipo 1 (MEN1). neoplasia endocrina múltiple tipo 2 (MEN2). Síndrome de Von Hippel-Lyndau (VHL). Síndrome Paraganglioma familiar. Diferencias entre ellos a la hora de diagnosticarlos.

Tema 8.- Cáncer hereditario. De la poyata a la cama del paciente: El cáncer como un problema de salud: Incidencia, mortalidad, morbilidad, prevención etiología. Susceptibilidad. Bases biológicas de la susceptibilidad y predisposición al cáncer. Cáncer de mama. Testado de la predisposición genética. Consejo genético.

Tema 9.- Genética forense: Conceptos utilizados en genética forense, Métodos utilizados. Test de paternidad. Utilización en criminología. Marcadores genéticos. Razón de verosimilitud

Tema 10.- Análisis genético de enfermedades: Conceptos principales. Medidas de la influencia genética. GWA. Haplotipos, TagSNPs. Proyecto HapMap. Selección del tipo de estudios. Ejemplos.

METODOLOGÍA Y ORGANIZACIÓN DE LA ASIGNATURA:

La asignatura tiene 2,5 ECTS, qué equivalen a un total de trabajo por parte del alumno de aproximadamente 65-75 h.

Educación presencial:

Clases teóricas: Distribuidas en 20 horas entre teoría y seminarios, de aproximadamente 2 horas de duración cada uno, impartidas por los profesores del curso y profesores invitados. Durante las clases también se resolverán casos prácticos.

Clases prácticas: Diez horas de clases prácticas. Los estudiantes tendrán la posibilidad de realizar experimentos en los laboratorios del PBEC. Realizarán prácticas de secuenciación, de análisis de metilación de DNA, análisis de Síndrome de Rett. Los alumnos se familiarizarán con diferentes plataformas genómicas aplicables en el diagnóstico genético.

Trabajo no presencial:

Trabajo a realizar:

Buscar y leer bibliografía adaptada para asimilar los conceptos dados en las clases teóricas .

Resolver problemas relacionados con diferentes casos de diagnóstico genético para diferentes enfermedades.

Trabajo del alumno:

Cada hora de clase presencial necesitará de un trabajo adicional por parte del alumno de entre 1,5 y 2 horas.

EVALUACIÓN

Procedimiento de evaluación y criterios:

El alumno presentará un trabajo escrito sobre una enfermedad genética, explicando sus características genéticas, cuáles son las técnicas disponibles para su diagnóstico. Expondrá el caso de una familia con dicha enfermedad que requiere consejo genético, dibujará el árbol familiar y explicará como abordaría ese consejo genético.

El alumno presentará también un trabajo relacionado con las prácticas realizadas.

BIBLIOGRAFÍA

Strachan T and Read A P. Human Molecular Genetics . Taylor & Francis ed. (2009). ISBN: 0815341490-97

Read A & Donnai D. New Clinical Genetics. Scion publishing Ltd, (2007). ISBN: 978-1-904842-31-6

Turnpenny P and Ellard S. Emery Elementos de Genética Médica 13a ed. Elsevier España S.L. (2009). ISBN:978-84-8086-383-4

Kumar D & Wheatherall D. Genomics and Clinical Medicine (2008). Oxford University Press, Inc. ISBN 978-0-19-518813-4