

1. Presentación

Bienvenido al **Máster Propio en Genómica y genética Médica** (3ª edición) organizado por el [Centro de Enseñanzas Virtuales](#) de la [Universidad de Granada](#), la [Escuela Internacional de Posgrado](#) y la [Fundación General Universidad de Granada-Empresa](#).

Para superar con éxito este curso, le recomendamos que lea detenidamente la siguiente Guía de Estudio. Le ayudará a familiarizarse con la plataforma de teleformación y le proporcionará toda la información necesaria para que supere sin dificultad los módulos teóricos y prácticos programados para el próximo año.

Esperamos que aproveche al máximo estos meses de profundización en los campos de la genómica y genética médica.

2. Información general

- **Título del curso:** Máster Propio en Genómica y Genética Médica
- **Número de créditos:** 60 ECTS
- **Organiza:** [Centro de Enseñanzas Virtuales](#) de la Universidad de Granada, [Escuela Internacional de Posgrado](#) de la Universidad de Granada y [Fundación General Universidad de Granada - Empresa](#).
- **Directores académicos:**
 - Dr. José Antonio Lorente Acosta
 - Dra. Carmen Entrala Bernal.
- **Tutores:**
 - Dr. Francisco Fernández Rosado
 - Dra. M^a Jesús Álvarez Cubero
 - Dr. Luis Javier González
 - Dra. Esther Martínez Espín
 - Dra. Carmen Entrala Bernal
- **Destinatarios:** Este máster va dirigido en primer lugar en aquellos profesionales y estudiantes que no siendo médicos, tienen interés en esta materia como medio de trabajo aplicado o de investigación. Hablamos de licenciados y graduados en biología, farmacia, bioquímica, biotecnología, etc. que necesitan tener conocimientos más profundos y aplicados de cómo se aplica la ciencia que ellos desarrollan. En segundo lugar a los médicos, en formación y en ejercicio, que normalmente tienen un déficit de formación en materia genética y en el área genómica, ya que apenas está contemplada (y mayoritariamente lo está como asignaturas o materias opcionales) en los currícula de las diferentes Facultades de Medicina españolas y de fuera de España.

3. Cómo estudiar un curso virtual

A diferencia de la enseñanza tradicional y presencial, donde el profesor es el eje del proceso de enseñanza-aprendizaje, en la formación on-line el protagonista es el alumno y su actitud dinámica y participativa frente a los diferentes recursos y fuentes de información que se le ofrecen.

El estudio on-line no consiste en una simple descarga de materiales, sino que el alumno debe aprovechar todas las posibilidades que las Tecnologías de la Información y la Comunicación (TIC) han puesto a su disposición, otorgándole así una mayor libertad y responsabilidad para alcanzar el éxito en su formación.

De este modo, las personas que sigan el Máster podrán fijar un calendario de trabajo personal y ser los 'promotores' de su formación, aunque siempre con la orientación y ayuda de su tutor y la participación del resto de compañeros.

En este proceso, es muy importante que el alumno conozca y maneje el entorno de de teleformación de la plataforma Moodle, el software que utiliza el Centro de Enseñanzas Virtuales de la Universidad de Granada para la formación on-line.

4. Metodología

La metodología de este curso se basa en estrategias propias de una enseñanza activa y autónoma, centrada en la figura del alumno como elemento clave del sistema de formación y con una participación del profesor/tutor como dinamizador y facilitador del proceso de aprendizaje.

Desde el primer momento, se intentará familiarizar al alumno con los sistemas de formación on-line y crear el ambiente propio de un aula virtual donde el estudiante no tenga la sensación de aislamiento o soledad.

Estudiar sobre papel es diferente a hacerlo ante una pantalla de ordenador, pero las herramientas de comunicación de la plataforma harán más fácil, ameno y dinámico el tiempo de estudio:

- **Correo electrónico:** permite la comunicación dentro de la plataforma y es muy adecuado para hacer consultas de forma personalizada.
- **Foro:** al ser los mensajes públicos, sirve para plantear temas de interés general.
- **Chat:** posibilita comunicarse y “charlar” en tiempo real, tanto acerca de temas propuestos por los alumnos como acerca de otros planteados y planificados por el profesor.

Un elemento clave dentro del desarrollo del curso será el papel que realizará el **tutor** para orientar al alumno en el seguimiento de los contenidos. Los alumnos contarán en todo momento con la ayuda de un profesor-tutor, que estará disponible para la resolución de cualquier tipo de duda o problema.

Así mismo, podrán recurrir al equipo de profesionales de Centro de Enseñanza Virtuales de la Universidad de Granada para resolver cualquier problema técnico. Para cualquier consulta, pueden utilizar el formulario de contacto de la [página web](#) del centro.

Desde el punto de vista del contenido, el Máster ofrece múltiples recursos para facilitar el estudio:

- Todo el **temario** estará disponible progresivamente en la plataforma, estructurado en diferentes módulos y temas. La plataforma les permitirá utilizar la opción de **descargar temas** para archivarlos e imprimirlos para leerlos y estudiarlos en papel.
- Tendrán un amplio **glosario** con los términos y conceptos más destacados del curso, que podrán consultar a medida que leen los materiales, el término está subrayado.
- Contarán con ejercicios de **autoevaluación** que les permitirán ver cómo van progresando y si van asimilando los contenidos del máster.
- Los tutores les plantearán **actividades** que serán tenidas en cuenta en la evaluación y que les ayudarán a comprender mejor los contenidos.

5. Objetivos

El alumno sabrá:

- Comprender y saber aplicar las tecnologías utilizadas en genética y genómica en el área biosanitaria.
- Aplicar el método científico en la investigación.
- Trabajar eficazmente en equipo.
- Trabajar de forma organizada y planificada.
- Demostrar motivación por la calidad.
- Tener creatividad.
- Comprender las posibilidades y las limitaciones de las aproximaciones genéticas y genómicas en el área biosanitaria.
- Integrar la información genómica y de diagnóstico en los trastornos genéticos.
- Adquirir el conocimiento sobre las bases biológicas de las enfermedades genéticas.
- Relacionar el genoma humano y la individualidad genética.
- Adquirir los conocimientos de la medicina genómica y saber aplicarlos.
- Integrar la genética y la genómica con la terapéutica.
- Interpretar los perfiles genéticos obtenidos en un análisis molecular.
- Aplicar los conocimientos adquiridos al desarrollo futuro de actividades profesionales en el campo de la biomedicina.

El alumno será capaz de:

- Adquirir una comprensión sistemática de los distintos campos de estudio de la Genética Clínica y Medicina Genómica y un dominio en las habilidades y métodos de investigación propios de estas disciplinas científicas y de sus aplicaciones.
- Aplicar a entornos nuevos o poco conocidos, dentro de contextos más amplios o multidisciplinarios, los conocimientos adquiridos y su capacidad de resolución de problemas relacionados con el área de estudio de las distintas ramas de la Genética.
- Desarrollar habilidades de análisis y síntesis de la información científica, incluyendo capacidades de comprensión, razonamiento y crítica científica, así como de expresión oral, debate y argumentación lógica.
- Elaborar adecuadamente y con cierta originalidad composiciones escritas o argumentos motivados, redactar planes, proyectos de investigación y artículos científicos.
- Formular con cierta originalidad hipótesis razonables.
- Integrar conocimientos y enfrentarse a la complejidad de formular juicios a partir de una información que, siendo incompleta o limitada, incluya reflexiones sobre las responsabilidades sociales y éticas vinculadas a la aplicación de sus conocimientos y juicios.

- Comunicar sus conclusiones y los conocimientos y razones últimas que las sustentan a públicos especializados y no especializados de un modo claro y sin ambigüedades.
- Desarrollar habilidades de aprendizaje que les permitan continuar estudiando de un modo que habrá de ser en gran medida autodirigido o autónomo.
- Incrementar la conciencia social y solidaria, así como el sentido ético de la ciencia y de sus aplicaciones.
- Aplicar los conocimientos adquiridos al desarrollo futuro de actividades profesionales en el campo de la investigación.

6. Temario

La tabla de contenidos diseñada para el Máster en Genómica y Genética Médica se estructura en dos partes, un bloque general centrado en conceptos básicos en genética así como en las técnicas de análisis utilizadas en Genética Clínica y un Bloque Específico en el que se profundizará en la base genética y en el diagnóstico molecular de enfermedades de la mayoría de las ramas médicas.

BLOQUE GENERAL

- MÓDULO 1. Conocimientos básicos en genética.**
 1. Biología celular básica: estructura y función de los genes y cromosomas.
 2. Bases de la herencia I: herencia autosómica dominante y herencia recesiva
 3. Bases de la herencia II: Herencia ligada al sexo.
 4. Epigenética.
 5. Genética evolutiva.
 6. Enfermedades genéticas (complejas o multifactoriales).
 7. Asesoramiento y Consejo Genético.
- MÓDULO 2. Técnicas de estudio genético y herramientas para la evaluación de resultados I.**
 1. Extracción de material genético (ADN y ARN).
 2. Cuantificación del material genético extraído.
 3. PCR y electroforesis.
 4. QT-PCR: Genotipado, Copy Number Variation, Estudios de Expresión y HRM.
 5. PCR-Digital.
 6. Secuenciación de ADN.
 7. Secuenciación masiva.
- MÓDULO 3. Técnicas de estudio genético y herramientas para la evaluación de resultados II.**
 1. Técnicas de Arrays: arrays de Metilación, arrays de expresión, arrays de genotipado y arrays de microRNA.
 2. Hibridación Genómica Comparada.
 3. Estudio de Deleciones/Duplicaciones mediante MLPA.
 4. Inestabilidad de Microsatélites y pérdida de Heterocigosidad.
 5. Estudio de células tumorales circulantes, CTCs.
 6. Mapeo de Mutaciones y Navegadores del genoma.
 7. Bases de Datos Mutacionales y estudio de variantes de significado incierto.

BLOQUE ESPECÍFICO

- MÓDULO 4. Genética del Cáncer I.**
 1. Ciclo celular y apoptosis.
 2. Mutación y cáncer.
 3. Oncogenes y genes supresores de tumores.
 4. Cáncer y Medioambiente.
 5. Diagnóstico en Cáncer (criterios de diagnóstico y detección de síndromes).
 6. Aplicación de la genética en la práctica clínica.
 7. Epidemiología y tipos de cáncer (familiar y esporádico).
- MÓDULO 5. Genética del Cáncer II.**
 1. Cáncer de mama.
 2. Cáncer de próstata.
 3. Oncohematología.
 4. Cáncer de Colon.
 5. Cáncer de Pulmón.
 6. Síndromes hereditarios en oncología.
 7. El consejo genético, proceso y herramientas estadísticas.
 8. Aspectos éticos y legales del diagnóstico genético en cáncer.
- MÓDULO 6. Diagnóstico Genético Prenatal**
 1. Introducción a la Citogenética Clínica: Estudio de anomalías estructurales y numéricas en los cromosomas.
 2. Técnicas Citogenéticas en Diagnóstico Prenatal.
 3. Técnicas Moleculares en Diagnóstico Prenatal.
 4. Medicina Genética Preconceptiva y Asesoramiento o consejo genético.
 5. Procedimientos en Diagnóstico Prenatal Invasivo.

6. Actualización y Aplicaciones de las técnicas de Diagnóstico Prenatal No Invasivo.
7. Diagnóstico Genético Preimplantacional.

7. MÓDULO 7. Diagnostico genético en diferentes especialidades medicas I

1. Diagnóstico genético de enfermedades autoinflamatorias sistémicas.
2. Diagnóstico genético de enfermedades dermatológicas.
3. Diagnóstico genético de enfermedades del aparato digestivo.
4. Diagnóstico genético de enfermedades hematológicas y cardiovasculares.
5. Diagnóstico genético de enfermedades inmunológicas.
6. Diagnóstico genético de enfermedades metabólicas y endocrinas.
7. Diagnóstico genético de enfermedades mitocondriales.

8. MÓDULO 8. Diagnostico genético en diferentes especialidades medicas II

1. Diagnóstico genético de enfermedades multisistémicas.
2. Diagnóstico genético de enfermedades músculo-esqueléticas.
3. Diagnóstico genético de enfermedades neurológicas.
4. Diagnóstico genético de enfermedades oftalmológicas.
5. Diagnóstico genético de enfermedades renales y tubulopatías hereditarias.
6. Diagnóstico genético de enfermedades reproductivas y urogenitales.
7. Diagnóstico genético de enfermedades respiratorias (neumológicas).

9. MÓDULO 9. Farmacogenética.

1. Farmacogenética y Medicina personalizada.
2. Generalidades y técnicas de análisis en farmacogenómica.
3. Marcadores genéticos implicados en el metabolismo de fármacos. Ejemplos en las familias de los citocromos.
4. Marcadores genéticos implicados en la absorción de fármacos.
5. Beneficios de la medicina personalizada para el paciente. Beneficios económicos y sociales.

10. MÓDULO 10. Proyecto Fin de Máster.

1. TFM, centrado en la resolución de casos clínicos propuestos (Informe Genético).

7. Temporización

El Máster Propio en Genómica y Genética Clínica, con una carga lectiva de 60 créditos, comenzará el **2 de noviembre de 2017 y concluirá el 31 de octubre del 2018**.

La temporización que proponemos es una recomendación para orientar al alumno en la planificación del trabajo en la plataforma y dar la mayor información posible para facilitar la superación del curso con las mayores garantías de éxito. Evidentemente, cada alumno podrá fijar su propio ritmo de estudio, decidir cuándo conectarse a la plataforma, cuándo realizar una actividad, cuándo remitir una aportación al foro, etcétera.

Como ven, los módulos son independientes entre sí, aunque complementarios, y no se solapan en ningún momento: salvo que el tutor lo advierta de forma puntual, no se pasará de un tema a otro hasta que se haya dado por concluido y se hayan entregado las actividades correspondientes. Aunque el alumno podrá fijar su propio ritmo de aprendizaje, la publicación de los módulos será progresiva.

8. Evaluación

Para obtener la calificación de **aprobado**, el alumno deberá superar el **50%** de la carga lectiva planteada en el curso. Será requisito imprescindible la superación del proyecto final.

Para obtener la calificación de **notable**, el alumno deberá haber superado el **65%** de la carga lectiva planteada en el curso. Será imprescindible la superación del proyecto final.

Para obtener la calificación de **sobresaliente**, el alumno deberá haber superado el **90%** de la carga lectiva planteada en el curso. Se valorará la calidad del proyecto final.

Realización de actividades	70%
Acceso a la plataforma (módulo de contenidos, glosario, utilización de enlaces web y bibliografía complementaria, etc.)	10%
Participación en foros y chats	20%

9. Autoevaluación

El curso contempla la realización de diferentes ejercicios de autoevaluación como refuerzo de los contenidos expuestos en los diferentes módulos.

Les aconsejamos que realicen estos ejercicios de repaso final para comprobar personalmente el aprovechamiento del curso.

10. Actividades

En el transcurso del curso podrán encontrar varios tipos de actividades:

- Ejercicios específicos de los diferentes módulos que deberán remitir al tutor para su posterior evaluación.
- Propuestas para ampliar y profundizar en los contenidos con lecturas de documentos y consultas de páginas web.
- Foros y chats: los irá planteando cada tutor a medida que avance el curso según las características e intereses de cada grupo.
- Proyecto final: es la actividad central del curso. Las instrucciones y plazos para su realización se especificarán en el enlace de ACTIVIDADES del menú del curso.

11. Recursos on-line

- Genecards: <http://www.genecards.org/>
- NCBI: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/>
- The human gen mutation databases: <http://www.hgmd.cf.ac.uk/ac/all.ph>
- Locus specific mutation databases: <http://www.hgvs.org/dblist/glsdb.htm>
- simulaciones informáticas: PolyPhen-2, SNPs&GO, MutPred, SIFT y AlignGVGD.
- Scopus: www.scopus.com/scopus/home.url
- Genome Browser: genome.ucsc.edu/
- <http://hier.isciii.es/er/> Página web en castellano del Instituto de Salud Carlos III sobre enfermedades raras, con datos para médicos y pacientes.
- <http://www.eddnal.com/> Página web que nos permite saber dónde se realizan los estudios genéticos de las diferentes enfermedades en Europa. Incluye un número importante de laboratorios españoles de diagnóstico genético.
- PubMed - NCBI: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed>
- OMIM: www.ncbi.nlm.nih.gov/omim
- Orphanet: www.orpha.net
- EuroGeneTest: www.eurogentest.org
- PREMM: <http://dana-farber.prod.dfciddev.org/pat/cancer/gastrointestinal/crccalculator/default.asp>
- Cancer Gene*: <http://www4.utsouthwestern.edu/breasthealth/cagene>
- Familial cancer database: www.familialcancerdatabase.nl
- BOADICEA*: http://www.srl.cam.ac.uk/genepi/boadicea/boadicea_home.html
- NCCN guidelines: http://www.nccn.org/professionals/physician_gls/f_guidelines.asp
- Genbank: RefSeq: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/refseq/rsg/>
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/RefSeq/key.html>
- Ensembl: www.ensembl.org
- SNP_NCBI: www.ncbi.nlm.nih.gov/snp
- Variant GPS_NCI: <http://variantgps.nci.nih.gov/cgfseq/pages/snp500.do>
Missense.
- Polyphen2: <http://genetics.bwh.harvard.edu/pph2/>
Splicing. Human Splicing Finder: www.umd.be/HSF/

12. Bibliografía

- Genomic Medicine. Ed. by Alan E. Guttmacher, Francis S. Collins, Jeffrey M. Drazen.
- Genetic Diagnosis in Medicine. Ed. J. García-Foncillas.
- Genética Médica 10ª Ed. Harcourt Health Sciences. Robert F. Mueller, Ian D. Young.
- Genética Humana. Fundamentos y aplicaciones en Medicina. A.J.Solari. Ed.panamericana.
- Conceptos de Genética. M.C.Cummings, C.A.Spencer, W.S.Klug. Ed.Pearson.
- Genética. Un enfoque conceptual. Pierce. Ed.panamericana.
- Genética. A.F.Griffiths, J.H.Miller, D.T.Suzuki, R.C.Lewontin, W.M.Gelbart. Ed.Mc.Graw Hill.
- Warburton D, Dallaire L, Thangavelu M, Ross L, Levin B, Kline J. Trisomy recurrence: a reconsideration based on North
- American data. Am J Hum Genet 2004; 75: 376-85. A partir de una recopilación exhaustiva de datos, establece los riesgos de recurrencia de trisomías, dando pautas aplicables al consejo genético.
- Hahn S, Zhong XY, Holzgreve W. Recent progress in noninvasive prenatal diagnosis. Semin Fetal Neonatal Med. 2008; 13:57-62.
- Lo DY, Chan KC, Sun H, Chen EZ, Jiang P, Lun FM, et al. Maternal plasma DNA sequencing reveals the genome-wide genetics and mutational profile of the fetus. Sci Transl Med. 2010;2:61ra91.
- Practice guidelines for Sanger Sequencing Analysis and Interpretation
- American Journal of Pharmacogenomics. ISSN: 1175-2203
- The Pharmacogenomics Journal ISSN: 1470-269X
<http://journals.lww.com/jpharmacogenetics/pages/default.aspx>
http://hmg.oxfordjournals.org/content/14/suppl_2/R207.full

