

# GENÉTICA DE ENFERMEDADES AUTOINMUNES COMPLEJAS

MÓDULO	MATERIA	CURSO	SEMESTRE	CRÉDITOS	TIPO
DOCENTE DE ESPECIALIZACIÓN. ESPECIALIDAD BIOSANITARIA	Genética de enfermedades autoinmunes complejas	1º	1º	4	Optativa
<b>PROFESOR(ES)</b>			<b>DIRECCIÓN COMPLETA DE CONTACTO PARA TUTORÍAS (Dirección postal, teléfono, correo electrónico, etc.)</b>		
Marta Alarcón Riquelme Javier Martín Ibáñez F. David Carmona López			Marta Alarcón Riquelme: <a href="mailto:marta.alarcon@genyo.es">marta.alarcon@genyo.es</a> Javier Martín Ibáñez: <a href="mailto:martin@ipb.csic.es">martin@ipb.csic.es</a> F. David Carmona López: <a href="mailto:dcarmona@ipb.csic.es">dcarmona@ipb.csic.es</a>		
			<b>HORARIO DE TUTORÍAS</b>		
			16:00 – 18:00		
<b>MÁSTER EN EL QUE SE IMPARTE</b>			<b>OTROS MÁSTERES A LOS QUE SE PODRÍA OFERTAR</b>		
Genética y Evolución			Inmunología		
<b>PRERREQUISITOS Y/O RECOMENDACIONES (si procede)</b>					
Haber cursado el Módulo docente genérico.					
<b>BREVE DESCRIPCIÓN DE CONTENIDOS (SEGÚN MEMORIA DE VERIFICACIÓN DEL MÁSTER)</b>					
Factores genéticos de predisposición a las enfermedades autoinmunes. Estudios de asociación. Estudios de ligamiento. Selección de genes candidatos. Selección de marcadores genéticos: mutaciones puntuales (SNPs), microsatélites, variaciones en el número de copias (CNV). Estudios de rastreo sistemático del genoma (GWAs). Componente genético compartido en autoinmunidad.					
<b>COMPETENCIAS GENERALES Y ESPECÍFICAS</b>					
<b>GENERALES:</b>					
CT1. Adquirir una comprensión sistemática de los distintos campos de estudio de la Genética y de la Biología evolutiva y un dominio en las habilidades y métodos de investigación propios de estas disciplinas científicas y de sus aplicaciones. CT2. Aplicar a entornos nuevos o poco conocidos, dentro de contextos más amplios o multidisciplinares, los conocimientos adquiridos y su capacidad de resolución de problemas relacionados con el área de estudio de las distintas ramas de la Genética y de la Biología evolutiva.					

- CT3. 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.
- CT4. Elaborar adecuadamente y con cierta originalidad composiciones escritas o argumentos motivados, redactar planes, proyectos de investigación y artículos científicos.
- CT5. Formular con cierta originalidad hipótesis razonables.
- CT6. 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.
- CT7. 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.
- CT8. Desarrollar habilidades de aprendizaje que les permitan continuar estudiando de un modo que habrá de ser en gran medida autodirigido o autónomo.
- CT9. Aplicar el método científico en la investigación.
- CT10. Trabajar eficazmente en equipo.
- CT11. Trabajar de forma organizada y planificada.
- CT12. Demostrar motivación por la calidad.
- CT13. Tener creatividad.
- CT14. Incrementar la conciencia social y solidaria, así como el sentido ético de la ciencia y de sus aplicaciones.
- CT15. Aplicar los conocimientos adquiridos al desarrollo futuro de actividades profesionales en el campo de la investigación.

#### **ESPECÍFICAS:**

- CEB1. Comprender y saber aplicar las tecnologías utilizadas en genética y genómica en el área biosanitaria.
- CEB2. Comprender las posibilidades y las limitaciones de las aproximaciones genéticas y genómicas en el área biosanitaria.
- CEB3. Integrar la información genómica y de diagnóstico en los trastornos genéticos.
- CEB4. Adquirir el conocimiento sobre las bases biológicas de las enfermedades genéticas.
- CEB5. Relacionar el genoma humano y la individualidad genética.
- CEB6. Adquirir los conocimientos de la medicina genómica y saber aplicarlos.
- CEB7. Integrar la genética y la genómica con la terapéutica.
- CEB8. Interpretar los perfiles genéticos obtenidos en un análisis molecular.
- CEB9. Aplicar los conocimientos adquiridos al desarrollo futuro de actividades profesionales en el campo de la biomedicina.

#### **OBJETIVOS (EXPRESADOS COMO RESULTADOS ESPERABLES DE LA ENSEÑANZA)**

##### ***El alumno sabrá/comprenderá:***

- Comprender y saber aplicar las tecnologías utilizadas en genética y genómica en el área biosanitaria.  
Comprender las posibilidades y las limitaciones de las aproximaciones genéticas y genómicas en el área biosanitaria

##### ***El alumno será capaz de:***

- . 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

## **TEMARIO DETALLADO DE LA ASIGNATURA**

### TEMARIO TEÓRICO:

- Tema 1. Bases inmunopatogénicas de las enfermedades autoinmunes.
- Tema 2. Diseño de estudios genéticos en enfermedades autoinmunes
- Tema 3. Implicación de los Genes del MHC en Autoinmunidad
- Tema 4. Estudios amplios del genoma (GWAS) en enfermedades autoinmunes
- Tema 5. Bases genéticas compartidas en Autoinmunidad
- Tema 6. Farmacogenética en Autoinmunidad
- Tema 7. Aplicación de los avances genéticos en el manejo clínico de las enfermedades autoinmunes.
- Tema 8. Nuevas variaciones genéticas en Autoinmunidad: CNV, in/del, variaciones raras
- Tema 9. Aportaciones de las nuevas tecnologías al avance genómico en Autoinmunidad.
- Tema 10. Sexo y Autoinmunidad

### TEMARIO PRÁCTICO:

Seminarios/Talleres

Prácticas de Laboratorio

Práctica 1. Extracción de ADN de sangre periférica.

Práctica 2. Medición de la calidad y concentración del ADN mediante Nanodrop y picogreen

Práctica 3. Genotipado mediante PCR a tiempo real

Práctica 4. Análisis estadístico de datos genéticos.

## **BIBLIOGRAFÍA**

### BIBLIOGRAFÍA FUNDAMENTAL:

Genetics of autoimmune diseases—disorders of immune homeostasis. Gregersen, P. K. & Behrens, T. W. *Nature Rev. Genet.* 2006; 7, 917–928.

Autoimmune diseases: insights from genome-wide association studies. Lettre G, Rioux JD. *Hum Mol Genet.* 2008 Oct 15;17(R2):R116-21

Genome-wide association studies: a new window into immune-mediated diseases. Xavier RJ, Rioux JD. *Nat Rev Immunol.* 2008 Aug;8(8):631-43

Detecting shared pathogenesis from the shared genetics of immune-related diseases. Zhernakova A, van Diemen CC, Wijmenga C. *Nat Rev Genet.* 2009 Jan;10(1):43-55.

Recent advances in the genetics of autoimmune disease. Gregersen PK, Olsson LM. *Annu Rev Immunol.* 2009;27:363-91.

#### BIBLIOGRAFÍA COMPLEMENTARIA:

Genome-wide association studies for complex traits: consensus, uncertainty and challenges. McCarthy MI, Abecasis GR, Cardon LR, Goldstein DB, Little J, Ioannidis JP, Hirschhorn JN. Nat Rev Genet. 2008 May;9(5):356-69.

The genetics of autoimmune diseases: a networked perspective. Baranzini SE. Curr Opin Immunol. 2009 Dec;21(6):596-605

Why are women predisposed to autoimmune rheumatic diseases? Oliver JE, Silman AJ. Arthritis Res Ther. 2009;11(5):252. Epub 2009 Oct 26.

The genetics of human autoimmune disease. Invernizzi P, Gershwin ME. J Autoimmun. 2009 Nov-Dec;33(3-4):290-9.

#### ENLACES RECOMENDADOS

#### METODOLOGÍA DOCENTE

Se propone una metodología docente de enseñanza-aprendizaje basada en las siguientes actividades formativas para el desarrollo de **cada materia**, siguiendo el criterio especificado más arriba:

##### Clases teóricas:

**A. Lección magistral** para cada unidad temática en la que se presentan los contenidos, se suscitan cuestiones para debate y se proponen diferentes actividades de aprendizaje.

**B. Sesiones de discusión** en las que se establecen debates para profundizar en la comprensión de los contenidos del tema y se discuten ejercicios y trabajos propuestos como actividad individual.

Tiempo dedicado: 12,5 horas

Competencias: CT1, CT2, CT3, CT5, CT6, CT7, CT8, CT11, CT12, CT13, CT14, CEB1, CEB2, CEB3, CEB4, CEB5, CEB6, CEB7, CEB8, CEB9.

##### Clases prácticas:

**A.** Resolución de problemas y casos prácticos de los diferentes contenidos de las materias

**B.** Prácticas de laboratorio

**C.** Prácticas de simulación en ordenador

**D.** Análisis de bibliografía sobre distintos contenidos de la materia

**E.** Seminarios

Tiempo dedicado: 12,5 horas.

Competencias: CT1, CT2, CT3, CT4, CT5, CT6, CT7, CT8, CT9, CT10, CT11, CT12, CT13, CT14, CT15, CEB1, CEB2, CEB3,

CEB4, CEB5, CEB6, CEB7, CEB8, CEB9.

Tutorías grupales e individuales:

Tiempo dedicado: 5 horas.

Estudio y trabajo independiente del alumno:

Tiempo dedicado: 65 horas.

Competencias: CT1, CT2, CT3, CT4, CT5, CT6, CT8, CT11, CT12, CT13, CT14, CT15, CEB1, CEB2, CEB3, CEB4, CEB5, CEB6, CEB7, CEB8, CEB9.

Evaluación:

Tiempo dedicado: 5 horas.

**RESUMEN DE DEDICACIÓN POR MATERIAS:**

TOTAL DE TIEMPO DEDICADO A CADA MATERIA	TOTAL DE CRÉDITOS ECTS DEDICADOS A CADA MATERIA	TOTAL TIEMPO DE DEDICACIÓN PRESENCIAL POR MATERIA	TOTAL TIEMPO DE DEDICACIÓN NO PRESENCIAL POR MATERIA
100 HORAS	4 ECTS	35 HORAS (1,4 ECTS)	65 HORAS (2,6 ECTS)

**EVALUACIÓN (INSTRUMENTOS DE EVALUACIÓN, CRITERIOS DE EVALUACIÓN Y PORCENTAJE SOBRE LA CALIFICACIÓN FINAL, ETC.)**

Se propone un sistema de evaluación continua en el que se valorará:

1. Adquisición de las competencias, aptitudes y conocimientos propios de cada materia, mediante exámenes de su valoración.

**30%**

2. Las aportaciones del alumno en:

- a. Las Sesiones de Discusión en términos de ideas interesantes, dudas, y cualquier intervención que demuestre su interés por la materia y su estudio continuado a lo largo del curso.
- b. La actitud del alumno en el laboratorio durante las Prácticas de Laboratorio, su interés por aprender las técnicas y su destreza con éstas.
- c. La actitud del alumno en el aula durante las Prácticas con ordenador, su interés por aprender los procedimientos y su destreza con éstos.

**10%**

3. Realización de ejercicios propuestos tanto para su resolución en clase como para su realización en horas no presenciales. Igualmente, se valorará la capacidad del alumno para la elaboración de trabajos e informes.

**30%**

4. Capacidad de análisis y de síntesis de cada alumno en los actividades de búsqueda bibliográfica (análisis de trabajos

---

científicos, trabajos en equipo, seminarios), así como la claridad en la exposición de su trabajo.

30%

**INFORMACIÓN ADICIONAL**

--

