

**FICHA IDENTIFICATIVA****Datos de la Asignatura**

|                        |                             |
|------------------------|-----------------------------|
| <b>Código</b>          | 34473                       |
| <b>Nombre</b>          | Oncología y genética médica |
| <b>Ciclo</b>           | Grado                       |
| <b>Créditos ECTS</b>   | 6.0                         |
| <b>Curso académico</b> | 2018 - 2019                 |

**Titulación(es)**

| <b>Titulación</b>        | <b>Centro</b>                      | <b>Curso</b> | <b>Periodo</b>       |
|--------------------------|------------------------------------|--------------|----------------------|
| 1204 - Grado de Medicina | Facultad de Medicina y Odontología | 4            | Segundo cuatrimestre |

**Materias**

| <b>Titulación</b>        | <b>Materia</b>                   | <b>Caracter</b> |
|--------------------------|----------------------------------|-----------------|
| 1204 - Grado de Medicina | 13 - Formación clínica humana II | Obligatoria     |

**Coordinación**

| <b>Nombre</b>                    | <b>Departamento</b> |
|----------------------------------|---------------------|
| LLUCH HERNANDEZ, ANA             | 260 - Medicina      |
| MEGIAS VERICAT, FRANCISCO JAVIER | 285 - Patología     |

**RESUMEN**

La mitad de la asignatura desarrollará los temas de Oncología, y la otra mitad de la asignatura desarrollará los temas de Genética Médica.

La Oncología es la especialidad médica que aborda el análisis y el tratamiento de tumores tanto benignos como malignos. La Oncología, por lo tanto, se encarga de detectar, tratar y controlar las enfermedades neoplásicas. En el caso del tratamiento, contempla la posibilidad de someter al paciente a una cirugía y a terapias no quirúrgicas, como lo son la quimioterapia, la radioterapia y tratamientos moleculares. Por otra parte, la Oncología se ocupa de ofrecer cuidados paliativos a quienes padecen enfermedades terminales, y aborda los exámenes genéticos focalizados en la detección de tumores. Los objetivos generales son formar profesionales con conocimientos teóricos y prácticos, actitudes y destrezas que capaciten al estudiante para solucionar y orientar las situaciones médicas que condicionan la enfermedad tumoral.

La Genética Humana es la disciplina científica que estudia la herencia en la especie humana. La Genética Médica es la especialidad médico-sanitaria que aplica los conocimientos de dicha disciplina a la práctica



médica, ocupándose de las enfermedades de origen genético, incluyendo patologías hereditarias y malformativas o discapacitantes de la especie humana. Comprende todos los aspectos relacionados con las mismas: etiología, fisiopatología, mecanismo hereditario, cribado poblacional, diagnóstico (clínico y de laboratorio), pronóstico y riesgo de recurrencia (asesoramiento genético), tratamiento y prevención, incluyendo la etapa prenatal y postnatal del individuo.

## CONOCIMIENTOS PREVIOS

### Relación con otras asignaturas de la misma titulación

No se han especificado restricciones de matrícula con otras asignaturas del plan de estudios.

### Otros tipos de requisitos

## COMPETENCIAS

### 1204 - Grado de Medicina

- Obtener y elaborar una historia clínica que contenga toda la información relevante.
- Realizar un examen físico y una valoración mental.
- Tener capacidad para elaborar un juicio diagnóstico inicial y establecer una estrategia diagnóstica razonada.
- Establecer el diagnóstico, pronóstico y tratamiento, aplicando los principios basados en la mejor información posible y en condiciones de seguridad clínica.
- Indicar la terapéutica más adecuada de los procesos agudos y crónicos más prevalentes, así como de los enfermos en fase terminal.
- Plantear y proponer las medidas preventivas adecuadas a cada situación clínica.
- Adquirir experiencia clínica adecuada en instituciones hospitalarias, centros de salud u otras instituciones sanitarias, bajo supervisión, así como conocimientos básicos de gestión clínica centrada en el/la paciente y utilización adecuada de pruebas, medicamentos y demás recursos del sistema sanitario.
- Conocer, valorar críticamente y saber utilizar las fuentes de información clínica y biomédica para obtener, organizar, interpretar y comunicar la información científica y sanitaria.
- Saber utilizar las tecnologías de la información y la comunicación en las actividades clínicas, terapéuticas, preventivas y de investigación.
- Organizar y planificar adecuadamente la carga de trabajo y el tiempo en las actividades profesionales.



- Capacidad para trabajar en equipo y para relacionarse con otras personas del mismo o distinto ámbito profesional.
- Capacidad de crítica y autocrítica.
- Capacidad para comunicarse con colectivos profesionales de otras áreas.
- Reconocimiento de la diversidad y multiculturalidad.
- Considerar la ética como valor primordial en la práctica profesional.
- Tener capacidad de trabajar en un contexto internacional.
- Conocer la enfermedad tumoral, su diagnóstico y manejo.
- Saber realizar el diagnóstico y aplicar el consejo genético.
- Saber hacer una anamnesis completa, centrada en el paciente y orientada a las diversas patologías, interpretando su significado.
- Saber valorar las modificaciones de los parámetros clínicos en las diferentes edades.

## **RESULTADOS DE APRENDIZAJE**

- Adquirir conocimientos de los principales cuadros clínicos relacionados con la patología oncológica.
- Saber realizar una anamnesis y exploración completa, centrada en el paciente y orientada a la Oncología, interpretando su significado.
- Elaborar un juicio diagnóstico y establecer una estrategia terapéutica
- El alumno será capaz de diseñar un plan de seguimiento del paciente y su enfermedad
- Conocimiento de las bases teóricas de la Genética.
- Conocer la naturaleza hereditaria de las enfermedades y su mecanismo de transmisión.
- Conocer la prevalencia y epidemiología de las enfermedades genéticas en la población general o, en su caso, de un grupo de población determinada.
- Conocer y aplicar las bases y conceptos de genética básica, genética humana, genética médica, y genética de poblaciones al cálculo de riesgo de recurrencia de enfermedades hereditarias, incluyendo los posibles factores modificadores del mismo. Aplicar dichos conocimientos a la práctica de la genética clínica.
- Conocer las bases teóricas del asesoramiento genético, incluyendo el cálculo del riesgo de recurrencia de las enfermedades hereditarias.
- Estar familiarizado y utilizar de forma práctica y efectiva los libros de texto, revistas científicas, bases de datos informáticas y otras fuentes de información como instrumento útil en la práctica de la genética médica en cualquiera de sus áreas.



## DESCRIPCIÓN DE CONTENIDOS

### 1. CLASES TEÓRICAS: Oncología

1. Epidemiología del cáncer: incidencia, prevalencia y mortalidad. Registro de tumores. Factores etiológicos. La predisposición hereditaria. Patogénesis del cáncer.
2. Diagnóstico e historia natural del cáncer. Prevención primaria y secundaria. Manifestaciones clínicas del cáncer. Diagnóstico, diagnóstico de extensión y factores pronósticos.
3. El abordaje multidisciplinar del cáncer. Los comités de tumores. Los principios del tratamiento del cáncer. Tratamiento médico del cáncer: quimioterapia y hormonoterapia.
4. El tratamiento biológico del cáncer. Terapias dirigidas contra dianas moleculares.
5. La investigación en Oncología. Los ensayos clínicos.
6. Tratamiento paliativo y de soporte. El control de síntomas en pacientes con tumores avanzados. La toxicidad del tratamiento: estrategias de prevención y control.
7. Los tumores germinales como un modelo de neoplasia curable con quimioterapia.
8. Cáncer de mama como un modelo de neoplasia tratable según su perfil molecular.
9. Cáncer de colon y recto como un modelo de neoplasia tratable en una aproximación multidisciplinar.
10. Cáncer de pulmón como un modelo de neoplasia heterogénea con diversos perfiles de tratamiento según su perfil molecular.
11. Cáncer de ovario como modelo de la necesidad de la innovación terapéutica.
12. Cáncer de próstata

### 2. CLASES TEÓRICAS: Genética Médica

- 1.- Introducción. Principios básicos en genética. Papel de la genética en medicina. Tipos de enfermedades genéticas. Impacto clínico de la enfermedad genética.
- 2.- Enfermedades monogénicas: detección de enfermedades genéticas en la práctica médica.
- 3.- Enfermedades monogénicas. Factores modificadores. Nueva mutación. Mosaicismo de la línea germinal. Retraso en la edad de presentación: ejemplo enfermedad de Huntington. Penetrancia reducida: ejemplo herencia del retinoblastoma.
- 4.- Enfermedades monogénicas. Factores modificadores (II). Expresividad variable: ejemplo



neurofibromatosis. Pleiotropía y heterogeneidad de locus: ejemplo síndrome de Marfan. Impronta genómica, cambios epigenéticos: ejemplo síndromes de Prader-Willi y Angelman. Disomía uniparental.

5.- Enfermedades ligadas al cromosoma X, patrones de transmisión. Genes letales en hemigogosis. Enfermedades recesivas mas frecuentes. Inactivación del cromosoma X y expresión de genes ligados al cromosoma X. Genética del síndrome del cromosoma X frágil. Fenotipos limitados o influídos por el sexo.

6.- Principios de la herencia multifactorial. Trastornos multifactoriales. Principios de la herencia multifactorial. Búsqueda de genes candidatos. Base genética y ambiental. Modelo carga/umbral. Enfermedades más frecuentes que afectan a la población adulta: enfermedades cardiovasculares, hipertensión, hipercolesterolemia familiar etc.

### **3. CLASES TEORICAS: Genética Médica (continuación)**

7.- Citogenética clínica. Detección de anomalías cromosómicas. Autosomopatías. Incidencia. Indicaciones clínicas para el análisis cromosómico. Trisomias y monosomías viables. Factores de riesgo. Anomalías cromosómicas y fenotipos clínicos: trisomía 21, trisomía 13, trisomía 18 etc.

8.- Citogenética clínica (II). Gonosomopatías. Base cromosómica de la determinación sexual. Aneuploidías de los cromosomas sexuales en la mujer: síndrome de Turner, variantes cromosómicas, trisomía X. Aneuploidías de los cromosomas sexuales en el hombre: síndrome de Klinefelter, síndrome de doble Y, anomalías estructurales del cromosoma Y. Bases génicas de la diferenciación sexual. Hombres XX. Mujeres XY.

9.- Bases genéticas del cáncer. Genes implicados: protooncogenes y genes supresores de tumor. Cambios genéticos implicados en la progresión tumoral. Herencia de la susceptibilidad al cáncer.

10.- Genética de poblaciones. Variación genética en poblaciones humanas. Estructura genética de las poblaciones humanas. Frecuencias génicas. Equilibrio de Hardy-Weinberg. Deriva genética, migración y flujo genético. Evolución.

11.-Consejo genético y evaluación del riesgo. Indicaciones para el consejo genético. Diagnóstico prenatal. Metodología.

### **4. CLASES PRÁCTICAS: Oncología**

2. Prácticas de Seminario:

- Discusión de casos de cáncer de mama
- Discusión de casos de cáncer de pulmón
- Discusión de casos de cáncer de colon
- Urgencias oncológicas
- Tratamiento de soporte oncológico: dolor oncológico/mielosupresión



## 3. Prácticas clínicas

## 5. CLASES PRÁCTICAS: Genética médica

## Resolución de problemas

- 1.- Análisis de mutaciones: diagnóstico molecular. Manejo de bases de datos.
- 2.- Resolución e interpretación de árboles genealógicos. Resolución de problemas de genética mendeliana.
- 3.- Análisis de variaciones genéticas estructurales. Manejo de bases de datos.
- 4.- Resolución de problemas citogenéticos.

## Prácticas de Seminario

- 1.- Técnicas de diagnóstico molecular
- 2.- Técnicas genéticas de alto rendimiento.
- 3.- Bases genéticas de las enfermedades del metabolismo.
- 4.- Epigenoma y enfermedad. MicroRNAs, bases moleculares y aplicaciones.
- 5.- Patrón de transmisión de las enfermedades mitocondriales. Miopatías mitocondriales.
- 6.- Presentación de casos clínicos: monogénicos y cromosómicos.

## VOLUMEN DE TRABAJO

| ACTIVIDAD                                      | Horas         | % Presencial |
|------------------------------------------------|---------------|--------------|
| Seminarios                                     | 26,00         | 100          |
| Clases de teoría                               | 26,00         | 100          |
| Prácticas clínicas                             | 23,01         | 100          |
| Elaboración de trabajos individuales           | 15,00         | 0            |
| Estudio y trabajo autónomo                     | 40,00         | 0            |
| Preparación de clases prácticas y de problemas | 20,00         | 0            |
| <b>TOTAL</b>                                   | <b>150,01</b> |              |

## METODOLOGÍA DOCENTE

En las **clases teóricas** el profesor/a expondrá mediante lección magistral, los conceptos y contenidos más importantes de forma estructurada, para la obtención de los conocimientos y las habilidades que los alumnos/as deben adquirir. Se potenciará la participación de los/las estudiantes. Se podrá disponer del material didáctico utilizado por el profesor/a, si este lo considera adecuado, a partir del recurso electrónico del Aula Virtual.



Prácticas de aula: **seminarios**. En grupos reducidos el profesor/a planteará temas especializados en profundidad, estudios de casos, manejo de bibliografía, temas de actualidad... Se potenciará el trabajo en grupo, y la presentación oral. Podría entenderse como “aprendizaje cooperativo”.

**Prácticas clínicas**. Estancias clínicas de los/as estudiantes en los servicios sanitarios de los distintos hospitales universitarios, centros de asistencia primaria, centros de salud mental, áreas de salud pública, para el aprendizaje de la realización de una anamnesis y una exploración clínica básica, con una primera toma de contacto con pacientes, supervisado por el profesor/a.

**Prácticas de Genética Médica**: la asistencia a las prácticas y los seminarios es obligatoria.

## EVALUACIÓN

**Evaluación teórica**: 50% de la calificación final. Se realizará mediante prueba escrita que versará sobre los contenidos del programa teórico y tendrá como objetivo evaluar la adquisición de conocimientos. El contenido de la prueba será el mismo para todos los grupos de una misma asignatura.

**Evaluación práctica**: 50% de la calificación final. Se realizará mediante la evaluación de la participación en las diferentes actividades y con la realización de una prueba que evalúe la adquisición de las habilidades relacionadas con las competencias generales y específicas.

Con respecto a la parte de **Oncología**, la evaluación será de la siguiente manera:

- Teoría, 5 puntos: 30 preguntas tipo test, 5 opciones. Las respuestas erróneas no restan
- Prácticas, 5 puntos: 30 preguntas tipo test, 5 opciones. Las respuestas erróneas de los exámenes tipo test no restan.

Con respecto a la parte de **Genética Médica** la evaluación será de la siguiente manera:

Teoría 5 puntos: 40 preguntas tipo test, 5 opciones. Las respuestas erróneas no restan.

Prácticas 5 puntos: Ejercicio informático: 0.5 puntos. Examen: 4.5 puntos. Constará de varios ejercicios prácticos y preguntas cortas de seminarios.

Para poner la puntuación final se tendrá que haber aprobado tanto la parte de Oncología como la parte de Genética Médica. Las puntuaciones de ambas áreas tanto en la evaluación teórica como en la práctica se divide entre 2.



Es requisito para acceder al adelanto de convocatoria de esta asignatura que el estudiante haya cursado la totalidad de sus prácticas.

La asistencia a las prácticas será obligatoria.

## REFERENCIAS

### Básicas

- THOMPSON & THOMPSON. Genética en Medicina. Ed. Masson, 8ª edición.
- LYNN B. JORDE. Genética Médica. Ed. Elsevier 4ª edición.
- RAFAEL OLIVA VIRGILI. Genética Médica. Ed. Díaz de Santos.
- EMERY and RIMOIN'S. Principles and Practice of Medical Genetics. Ed. Elsevier, 6ª edición.
- EMERY. Elementos de Genética Médica. 15ª edición
- HARRISONS PRINCIPLES OF INTERNAL MEDICINE. Ed McGraw-Hill Education. 19ª edición.
- DEVITA, HELLMAN AND ROSENBERGS CANCER: PRINCIPLES AND PRACTICE OF ONCOLOGY. Wolters Kluwer Health Library. 10ª edición.