

A blurred background image of a person's hand using a computer mouse. A decorative pattern of white circles of varying sizes is overlaid on the right side of the image. A semi-transparent grey rounded rectangle is positioned in the center-left, containing the title text.

## Genética en el ámbito de la reproducción

## **Objetivos**

---

### **□ Objetivos Generales**

- Proporcionar los conocimientos de Genética suficientes para poder comprender sus aplicaciones clínicas actuales en el ámbito de la reproducción humana, así como de las tecnologías disponibles. Por otra parte, el curso tiene la intención de proporcionar las capacidades y habilidades necesarias para poder canalizar el manejo clínico de estos pacientes desde el punto de vista genético. El asesoramiento genético en reproducción es de vital importancia cuando algún miembro de la pareja, o ambos, es portadora de alguna enfermedad genética que puede transmitir a su descendencia. El conocimiento de las técnicas diagnósticas disponibles hoy en día para tener un hijo sano permite ofrecer a cada pareja una alternativa adecuada a cada caso.

### **□ Objetivos Específicos**

- Conocer la estructura y función del DNA y del genoma humano.
- Adquisición de conceptos básicos de la expresión génica.
- Entender la diferencia entre mutación y polimorfismo y sus diferentes tipos.
- Adquisición de herramientas para la realización de un árbol genealógico asumiendo su importancia en este tipo de trastornos.
- Adquirir los conceptos básicos sobre los patrones de herencia.
- Entender la diferencia entre los diferentes modos de herencia mendelianos.
- Comprender la base de la herencia de los trastornos de herencia no mendeliana.
- Adquisición de conceptos básicos sobre esterilidad.

- Entender las posibles causas de esterilidad masculina y cuáles son los estudios indicados en el varón infértil.
- Comprender las posibles causas de esterilidad femenina y cuáles son los estudios indicados en el varón infértil.
- Conocer las bases del diagnóstico genético preimplantatorio.
- Entender los diferentes tipos de diagnóstico que se ofrecen y cuando se puede aplicar cada uno.
- Comprender el proceso, los pasos a seguir, las ventajas y limitaciones de dicho diagnóstico.
- Conocer los principios del asesoramiento genético.
- Adquirir pautas para la realización de un asesoramiento genético correcto en el ámbito de la reproducción.
- Entender las diferencias entre un asesoramiento genético general y el asesoramiento genético reproductivo.
- Conocer los aspectos éticos y legales.

## Contenidos

Genética en el ámbito de la reproducción	Tiempo estimado
<p><b>Unidad 1:</b> Introducción a la genética. Conceptos generales.</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Estructura del DNA.               <ul style="list-style-type: none"> <li>○ Organización del genoma humano.</li> </ul> </li> <li>• Dogma central: DNA-RNA-Proteína.</li> <li>• Estructura y organización de los genes.               <ul style="list-style-type: none"> <li>○ Genes de RNA no codificante.</li> </ul> </li> <li>• Fundamentos de la expresión génica. Transcripción.               <ul style="list-style-type: none"> <li>○ Traducción código genético.</li> <li>○ Transcripción del genoma mitocondrial.</li> </ul> </li> <li>• Diversidad genética humana: mutación y polimorfismo.               <ul style="list-style-type: none"> <li>○ Polimorfismos y variación heredada en genética humana y médica.</li> <li>○ Origen y frecuencia de los diferentes tipos de mutaciones.</li> <li>○ Mutaciones génicas.</li> <li>○ Tipos de mutaciones.</li> </ul> </li> <li>• Variación en genomas individuales.</li> </ul>	<b>8,30 horas</b>
Cuestionario de Autoevaluación UA 01	<b>30 minutos</b>
Actividad de Evaluación UA 01	<b>1 hora</b>
Tiempo total de la unidad	<b>10 horas</b>
<p><b>Unidad 2:</b> Patrones de herencia. Árbol genealógico.</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Árboles genealógicos.               <ul style="list-style-type: none"> <li>○ Elementos del árbol genealógico.</li> </ul> </li> <li>• Patrones de herencia monogénicas.               <ul style="list-style-type: none"> <li>○ Herencia autosómica recesiva (AR).</li> <li>○ Herencia autosómica dominante (AD).</li> <li>○ Herencia ligada al cromosoma X.</li> </ul> </li> <li>• Otros tipos de herencia: Herencia pseudoautosómica y mosaicismo.               <ul style="list-style-type: none"> <li>○ Trastornos causados en el genoma mitocondrial.</li> <li>○ Herencia materna.</li> <li>○ Enfermedades multifactoriales de herencia compleja.</li> <li>○ Agregación familiar y correlación.</li> </ul> </li> <li>• Correlación genotipo-fenotipo.</li> </ul>	<b>6,30 horas</b>
Cuestionario de Autoevaluación UA 02	<b>30 minutos</b>

Actividad de Evaluación UA 02	<b>1 hora</b>
Tiempo total de la unidad	<b>8 horas</b>
<p><b>Unidad 3:</b> Infertilidad. Estudios genéticos en el varón infértil. Estudios genéticos en la mujer infértil.</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Infertilidad.</li> <li>• Estudios genéticos en el varón. <ul style="list-style-type: none"> <li>○ Causas genéticas de la infertilidad masculina. Cariotipo.</li> <li>○ Causas genéticas de la infertilidad masculina. Estudio de meiosis.</li> <li>○ Causas genéticas de la infertilidad masculina. FISH en espermatozoides.</li> <li>○ Causas genéticas de la infertilidad masculina. Fragmentación del ADN espermático.</li> <li>○ Causas genéticas de la infertilidad masculina. Microdelecciones del cromosoma Y.</li> <li>○ Causas genéticas de la infertilidad masculina. Estudio de mutaciones del gen CFTR de la fibrosis quística y otras variantes genéticas.</li> </ul> </li> <li>• Estudios genéticos en la mujer. Cariotipo. <ul style="list-style-type: none"> <li>○ Estudios genéticos en la mujer. Estudio de premutación del síndrome X-Frágil.</li> <li>○ Estudios genéticos en la mujer. Estudio de trombofilias y otros factores.</li> </ul> </li> <li>• Otros estudios y técnicas.</li> </ul>	<b>7,30 horas</b>
Cuestionario de Autoevaluación UA 03	<b>30 minutos</b>
Actividad de Evaluación UA 03	<b>1 hora</b>
Tiempo total de la unidad	<b>9 horas</b>
<p><b>Unidad 4:</b> Diagnóstico genético preimplantatorio (PGT).</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Indicaciones. PGT en enfermedades monogénicas (PGT-M). <ul style="list-style-type: none"> <li>○ PGT en anomalías estructurales (PGT-SR).</li> </ul> </li> <li>• Etapas de un ciclo con PGT: Consulta y Pre-PGT. <ul style="list-style-type: none"> <li>○ Etapas de un ciclo con PGT: ciclo de reproducción asistida, biopsia embrionaria.</li> <li>○ Etapas de un ciclo con PGT: Análisis genético, transferencia embrionaria y vitrificación.</li> </ul> </li> <li>• Tipos de técnicas moleculares en PGT de Enfermedades Monogénicas.</li> <li>• Tipos de técnicas moleculares en PGT-SR.</li> </ul>	<b>6,30 horas</b>

<ul style="list-style-type: none"> <li>• Screening de aneuploidías (PGT-A).</li> <li>• Limitaciones del PGT.</li> <li>• Conclusiones.</li> </ul>	
Cuestionario de Autoevaluación UA 04	<b>30 minutos</b>
Actividad de Evaluación UA 04	<b>1 hora</b>
Tiempo total de la unidad	<b>8 horas</b>
<p><b>Unidad 5:</b> Asesoramiento genético en Reproducción. Aspectos éticos y legales.</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Asesoramiento genético. Aspectos generales.</li> <li>• Asesoramiento genético reproductivo.</li> <li>• Genética y reproducción.               <ul style="list-style-type: none"> <li>○ Imparcialidad en el asesoramiento genético reproductivo.</li> </ul> </li> <li>• Situaciones que requieren asesoramiento genético reproductivo. Parejas de alto riesgo genético.               <ul style="list-style-type: none"> <li>○ Situaciones que requieren asesoramiento genético reproductivo. Fracaso implantatorio.</li> <li>○ Situaciones que requieren asesoramiento genético reproductivo. Fracaso reproductivo precoz.</li> <li>○ Situaciones que requieren asesoramiento genético reproductivo. Cribado de portadores.</li> <li>○ Situaciones que requieren asesoramiento genético reproductivo. Estudios genéticos en donantes de gametos.</li> </ul> </li> <li>• Aspectos legales.</li> <li>• Aspectos éticos.               <ul style="list-style-type: none"> <li>○ Aspectos éticos: estudios de genoma y debate bioético.</li> </ul> </li> </ul>	<b>8,30 horas</b>
Cuestionario de Autoevaluación UA 05	<b>30 minutos</b>
Actividad de Evaluación UA 05	<b>1 hora</b>
Tiempo total de la unidad	<b>10 horas</b>
<b>5 unidades</b>	<b>45 horas</b>