



Asignatura: DIAGNÓSTICO PRENATAL Y ENFERMEDADES GENÉTICAS
Código: 18548
Centro: Facultad de Medicina
Titulación: Grado en Medicina
Nivel: Grado
Tipo: Formación obligatoria
Nº de créditos: 3 ECTS
Curso Académico: 2016-17

ASIGNATURA / **COURSE TITLE**

DIAGNÓSTICO PRENATAL Y ENFERMEDADES GENÉTICAS / **PRENATAL DIAGNOSIS AND GENETIC DISEASES**

1.1. Código / **Course number**

18548

1.2. Materia / **Content area**

Clínica Maternoinfantil/ **Maternal/child health**

1.3. Tipo / **Course type**

Formación obligatoria / **Compulsory subject**

1.4. Nivel / **Course level**

Grado / **Bachelor**

1.5. Semestre / Curso / **Course / Year**

4º / **4th**

1.6. **Semester**

1º / **1st**

1.7. Idioma de impartición / **Imparting language**

Español / **Spanish**

1.8. Requisitos previos / **Prerequisites**

Ninguno / **None**



Asignatura: DIAGNÓSTICO PRENATAL Y ENFERMEDADES GENÉTICAS
Código: 18548
Centro: Facultad de Medicina
Titulación: Grado en Medicina
Nivel: Grado
Tipo: Formación obligatoria
Nº de créditos: 3 ECTS
Curso Académico: 2016-17

1.9. Requisitos mínimos de asistencia a las sesiones presenciales / **Minimum attendance requirement at classes and seminars**

La asistencia es altamente recomendable / *Attendance is highly advised*

1.10. Datos del equipo docente / **Faculty data**

Docente: Profesor Jesús Argente Oliver (Coordinador general, Departamento de Pediatría)

Cargo: Catedrático y Director del Departamento de Pediatría

Departamento: Pediatría

Correo electrónico: jesus.argente@uam.es

Teléfono: 91-4972416

Faculty member: Professor Jesús Argente (General coordinator, Department of Pediatrics)

Position: Full Professor of Pediatrics

Department: Pediatrics

E-mail: jesus.argente@uam.es

Telephone: 91-4972416

Docente: Profesor José Luís Bartha Rasero (Coordinador general, Departamento de Obstetricia)

Cargo: Catedrático de Obstetricia y Ginecología

Departamento: Obstetricia y Ginecología

Correo electrónico: joseluis.bartha@uam.es

Faculty member: Professor José Luís Bartha Rasero (General coordinator, Department de Obstetrics & Gynecology)

Position: Full Professor of Obstetrics and Gynecology

Department: Obstetrics and Gynecology

Email: joseluis.bartha@uam.es

Docente: Profesor Tirso Pérez Medina (responsable de Obstetricia en UD Puerta de Hierro)

Cargo: Profesor Titular de Obstetricia y Ginecología.

Departamento: Obstetricia y Ginecología.

Email: tirso.perez@uam.es



Asignatura: DIAGNÓSTICO PRENATAL Y ENFERMEDADES GENÉTICAS
Código: 18548
Centro: Facultad de Medicina
Titulación: Grado en Medicina
Nivel: Grado
Tipo: Formación obligatoria
Nº de créditos: 3 ECTS
Curso Académico: 2016-17

Faculty member: Professor Tirso Pérez Medina (in charge of Obstetrics in the Academic Unit at University Hospital Puerta de Hierro).
Position: Associate Professor of Obstetrics and Gynecology.
Department: Obstetrics and Gynecology
Email: tirso.perez@uam.es

Docente: Joaquín Díaz Recasens (responsable de Obstetricia en Fundación Jiménez Díaz)
Cargo: Profesor Titular de Obstetricia y Ginecología
Departamento: Obstetricia y Ginecología
Correo electrónico: JDiaz@fjd.es

Faculty member: Joaquín Díaz Recasens (in charge of Obstetrics in the Academic Unit Fundación Jiménez Díaz)
Position: Associate Professor of Obstetrics and Gynecology
Department: Obstetrics and Gynecology
Email: JDiaz@fjd.es

Docente: Profesor Leandro Soriano Guillén (responsable de Pediatría en Unidad docente Fundación Jiménez Díaz)
Cargo: Profesor Asociado Acreditado a Profesor Titular de Pediatría
Departamento: Pediatría
Correo electrónico: LSoriano@fjd.es

Faculty member: Professor Leandro Soriano Guillén (in charge of Pediatrics in the Academic Unit at Fundación Jiménez Díaz)
Position: Assistant Professor accredited for Associate Professor of Pediatrics
Department: Pediatrics
Email: LSoriano@fjd.es

Docente: Profesora Enriqueta Román Riechmann (*Coordinadora de Pediatría en la unidad docente Hospital Universitario Puerta de Hierro-Majadahonda*)
Cargo: Profesora Asociada de Pediatría
Departamento: Pediatría
Correo electrónico: enriqueta.roman@salud.madrid.org

Faculty member: Professor Enriqueta Román Riechmann (*responsible for Pediatrics in the Academic Unit at Hospital Universitario Puerta de Hierro-Majadahonda*)
Position: Assistant Professor of Pediatrics
Department: Pediatrics
Email: enriqueta.roman@salud.madrid.org



Asignatura: DIAGNÓSTICO PRENATAL Y ENFERMEDADES GENÉTICAS
Código: 18548
Centro: Facultad de Medicina
Titulación: Grado en Medicina
Nivel: Grado
Tipo: Formación obligatoria
Nº de créditos: 3 ECTS
Curso Académico: 2016-17

Docente: **Profesor Antonio Pérez Martínez** (*Coordinador de Pediatría en la unidad docente Hospital Universitario La Paz*)

Cargo: Profesor Asociado Acreditado a Profesor Contratado Doctor

Departamento: Pediatría

Correo electrónico: antonio.perez@uam.es

Faculty member: **Professor Antonio Pérez Martínez** (*responsible for Pediatrics in the Academic Unit at Hospital Universitario La Paz*)

Position: Assistant Professor accredited as Contracted Professor

Department: Pediatrics

E-mail: antonio.perez@uam.es

Docente: **Professor Leopoldo Martínez Martínez** (*Coordinador de Pediatría en la unidad docente Hospital Universitario La Paz*)

Cargo: Profesor Asociado Acreditado a Profesor Contratado Doctor

Departamento: Pediatría

Correo electrónico: leopoldo.martinez@salud.madrid.org

Faculty member: **Professor Leopoldo Martínez Martínez** (*responsible for Pediatrics in the Academic Unit at Hospital Universitario La Paz*)

Position: Assistant Professor accredited as Contracted Professor

Department: Pediatrics

E-mail: leopoldo.martinez@salud.madrid.org

Docente: Cristina Martínez Payo

Cargo: Profesora Asociada de Obstetricia y Ginecología

Departamento: Obstetricia y Ginecología

Correo electrónico: cmartinezpy@gmail.com

Faculty member: Cristina Martínez Payo

Position: Assistant Professor of Obstetrics and Gynecology

Department: Obstetrics and Gynecology

Email: cmartinezpy@gmail.com

Docente: Francisco Javier Valero de Bernabé

Cargo: Profesor Asociado de Obstetricia y Ginecología

Departamento: Obstetricia y Ginecología

Correo electrónico: jvalerob@sego.es

Faculty member: Francisco Javier Valero de Bernabé

Position: Assistant Professor of Obstetrics and Gynecology

Department: Obstetrics and Gynecology

Email: jvalerob@sego.es



Asignatura: DIAGNÓSTICO PRENATAL Y ENFERMEDADES GENÉTICAS
Código: 18548
Centro: Facultad de Medicina
Titulación: Grado en Medicina
Nivel: Grado
Tipo: Formación obligatoria
Nº de créditos: 3 ECTS
Curso Académico: 2016-17

Docente: Profesor Juan Casado Flores
Cargo: Profesor Emérito de Pediatría.
Departamento: Pediatría.
Correo electrónico: juan.casado@salud.madrid.org

Faculty member: Professor Juan Casado Flores.
Position: Emeritus Professor of Pediatrics.
Department: Pediatrics
Email: juan.casado@salud.madrid.org

Docente: Profesora Laura M^a Frago Fernández
Cargo: Profesora Contratada Doctora de Pediatría
Departamento: Pediatría
Correo electrónico: laura.frago@uam.es

Faculty member: Professor Laura M^a Frago Fernández
Position: Contracted Professor
Department: Pediatrics
Email: laura.frago@uam.es

Docente: Profesor Jesús Pozo Román
Cargo: Profesor Asociado de Pediatría
Departamento: Pediatría
Correo electrónico: jesuspozor@gmail.com

Faculty member: Professor Jesús Pozo Román
Position: Assistant Professor of Pediatrics
Department: Pediatrics
Email: jesuspozor@gmail.com

Docente: Gabriel Ángel Martos Moreno
Cargo: Profesor Asociado de Pediatría
Departamento: Pediatría
Correo electrónico: gabrielangelmartos@yahoo.es

Faculty member: Professor Gabriel Ángel Martos Moreno
Position: Assistant Professor of Pediatrics
Department: Pediatrics
Email: gabrielangelmartos@yahoo.es

Docente: Profesor José Lorenzo Alonso Calderón
Cargo: Profesor Asociado de Pediatría
Departamento: Pediatría
Correo electrónico: jlorenzo.alonso@salud.madrid.org



Asignatura: DIAGNÓSTICO PRENATAL Y ENFERMEDADES GENÉTICAS
Código: 18548
Centro: Facultad de Medicina
Titulación: Grado en Medicina
Nivel: Grado
Tipo: Formación obligatoria
Nº de créditos: 3 ECTS
Curso Académico: 2016-17

Faculty Member: Professor José Lorenzo Alonso Calderón
Position: Assistant Professor of Pediatrics
Department: Pediatrics
E-mail: jlorenzo.alonso@salud.madrid.org

Docente: Profesora Carolina Gutiérrez Junquera
Cargo: Profesora Asociada Acreditada a Profesor Contratado Doctor
Departamento: Pediatría
Correo electrónico: carolina.gutijun@salud.madrid.org

Faculty member: Professor Carolina Gutiérrez Junquera
Position: Assistant Professor accredited as Contracted Professor
Department: Pediatrics
Email: carolina.gutijun@salud.madrid.org

Docente: Profesora Purificación Ros Pérez
Cargo: Profesora Asociada acreditada a Profesor Contratado Doctor
Departamento: Pediatría
Correo electrónico: prosmon@hotmail.com

Faculty member: Professor Purificación Ros Pérez
Position: Assistant Professor accredited as Contracted Professor
Department: Pediatrics
Email: prosmon@hotmail.com

Docente: Profesora Marta Muro Brussi
Cargo: Profesora Asociada de Pediatría
Departamento: Pediatría
Correo electrónico: marta.murob@salud.madrid.org

Faculty member: Professor Marta Muro Brussi
Position: Assistant Professor of Pediatrics
Department: Pediatrics
Email: marta.murob@salud.madrid.org

Docente: Profesora Ana Leal Orozco
Cargo: Profesora Asociada de Pediatría
Departamento: Pediatría
Correo electrónico: aleal@fjd.es

Faculty member: Professor Ana Leal Orozco
Position: Assistant Professor of Pediatrics
Department: Pediatrics
Email: aleal@fjd.es



Asignatura: DIAGNÓSTICO PRENATAL Y ENFERMEDADES GENÉTICAS
Código: 18548
Centro: Facultad de Medicina
Titulación: Grado en Medicina
Nivel: Grado
Tipo: Formación obligatoria
Nº de créditos: 3 ECTS
Curso Académico: 2016-17

Docente: Profesora Teresa Gavela Pérez
Cargo: Profesora Asociada de Pediatría
Departamento: Pediatría
Correo electrónico: tgavela@fjd.es

Faculty member: [Professor Teresa Gavela Pérez](#)
Position: [Assistant Professor of Pediatrics](#)
Department: [Pediatrics](#)
Email: tgavela@fjd.es

Docente: Profesora Genoveva Del Río Camacho
Cargo: Profesora Asociada de acreditada a Profesor Contratado Doctor
Departamento: Pediatría
Correo electrónico: grcamacho@fjd.es

Faculty member: [Professor Genoveva Del Río Camacho](#)
Position: [Assistant Professor accredited as Contracted Professor](#)
Department: [Pediatrics](#)
Email: grcamacho@fjd.es

Docente: Profesor Juan Antonio Tovar Larrucea
Cargo: Profesor Emérito de Pediatría.
Departamento: Pediatría.
Correo electrónico: jatovar.hulp@salud.madrid.org

Faculty member: [Professor Juan Antonio Tovar Larrucea](#)
Position: [Emeritus Professor of Pediatrics.](#)
Department: [Pediatrics](#)
Email: jatovar.hulp@salud.madrid.org

Docente: Profesor José Carlos Moreno Navarro
Cargo: Profesor Asociado de Pediatría
Departamento: Pediatría
Correo electrónico: josecarlos.moreno@salud.madrid.org

Faculty member: [Professor José Carlos Moreno Navarro](#)
Position: [Assistant Professor of Pediatrics](#)
Department: [Pediatrics](#)
Email: josecarlos.moreno@salud.madrid.org

Docente: Profesora María José Martínez Urrutia
Cargo: Profesora Asociada de Pediatría
Departamento: Pediatría
Correo electrónico: mjmu@hotmail.com



Asignatura: DIAGNÓSTICO PRENATAL Y ENFERMEDADES GENÉTICAS
Código: 18548
Centro: Facultad de Medicina
Titulación: Grado en Medicina
Nivel: Grado
Tipo: Formación obligatoria
Nº de créditos: 3 ECTS
Curso Académico: 2016-17

Faculty member: Professor María José Martínez Urrutia
Position: Assistant Professor of Pediatrics
Department: Pediatrics
Email: mjmu@hotmail.com

1.11. Objetivos del curso / Course objectives

OBJETIVOS

1. Estudio y comprensión de los principios fundamentales de las técnicas de los estudios genéticos, genómicos y epigenéticos en el diagnóstico prenatal.
2. Comprender los principales mecanismos de la génesis de las enfermedades de origen genético.
3. Conocer las técnicas principales de estudio prenatal, sus indicaciones, su momento y modo de realización y su interpretación.
4. Entender y conocer la etiología y semiología de las enfermedades genéticas, genómicas y epigenéticas con expresión pre y postnatal.
5. Saber e interpretar la etiología y semiología de la afectación fetal de origen no genético.
6. Entender los principios básicos y la orientación diagnóstica inicial de los trastornos de la diferenciación sexual.

Al finalizar el curso, el alumno deberá haber adquirido los siguientes conocimientos:

- a) Conocer las principales técnicas de estudio genético y genómico.
- b) Saber las estrategias más comunes de valoración del feto con sospecha de anomalía prenatal.
- c) Saber valorar a un recién nacido con anomalías congénitas.
- d) Conocer las posibilidades preventivas, diagnóstico-terapéuticas y de seguimiento de los recién nacidos con anomalías congénitas.
- e) Reconocer los principales cuadros clínicos de anomalías genéticas y genómicas.
- f) Entender los principios básicos de los trastornos de la diferenciación sexual

COMPETENCIAS

El estudio de las enfermedades prenatales y genéticas se basa, preferentemente, en la comprensión de los mecanismos de herencia y sus posibles alteraciones. Es menester disponer de una base teórica previa sobre aspectos básicos en genética. Asimismo, es aconsejable una formación básica sobre la recogida sistemática fundamental de información clínica (anamnesis y examen físico) y de su interpretación deductiva.



Asignatura: DIAGNÓSTICO PRENATAL Y ENFERMEDADES GENÉTICAS
Código: 18548
Centro: Facultad de Medicina
Titulación: Grado en Medicina
Nivel: Grado
Tipo: Formación obligatoria
Nº de créditos: 3 ECTS
Curso Académico: 2016-17

Competencias generales: CG 9, 10, 11, 12, 13, 14, 15, 16, 17, 18, 19, 20, 21, 22, 23, 24, 25, 26 y 27.

Competencias específicas: CE 3.3 (embarazo y parto normal y patológico), 3.24 (recién nacido prematuro), 3.27 (diagnóstico y consejo genético), 3.37 (saber hacer una anamnesis completa, centrada en el paciente y orientada a las diversas patologías, interpretando su significado), 3.38 (saber hacer una exploración física por aparatos y sistemas, así como una exploración psicopatológica, interpretando su significado) y 3.40 (exploración y seguimiento del embarazo).

OBJECTIVES

1. Study and comprehension of the fundamental principles of the techniques used for genetic, genomic and epigenetic analyses in prenatal diagnoses.
2. Understand the principal mechanisms underlying the genesis of diseases of genetic origin.
3. Know the principal techniques for prenatal studies, including their indications, when and how they should be performed and their interpretation.
4. Understand and know the etiology and signs of genetic, genomic and epigenetic diseases that are expressed pre and postnatally.
5. Know and interpret the etiology and signs of fetal disease of non-genetic origins.
6. Understand the basic principles and initial diagnostic orientation of disorders of sexual differentiation.

By the end of the course the student should have assimilated the following knowledge:

- a) Know the principal techniques for genetic and genomic studies.
- b) Know the most common strategies for fetal evaluation when prenatal anomalies are suspected.
- c) Know how to evaluate a newborn with congenital anomalies.
- d) Know the preventive, diagnostic-preventive and follow-up possibilities for newborns with congenital anomalies.
- e) Recognize the main clinical profiles of genetic and genomic anomalies.
- f) Understand the basic principles of disorders of sexual differentiation.



Asignatura: DIAGNÓSTICO PRENATAL Y ENFERMEDADES GENÉTICAS
Código: 18548
Centro: Facultad de Medicina
Titulación: Grado en Medicina
Nivel: Grado
Tipo: Formación obligatoria
Nº de créditos: 3 ECTS
Curso Académico: 2016-17

POWERS DOMAIN OR COMPETENCE

The study of prenatal and genetic diseases is primarily based on the comprehension of hereditary mechanisms and possible alterations. Thus, it is necessary to have a working knowledge of genetics. In addition, basic training in the systemic collection of fundamental clinical information (anamnesis and physical examination) and its deductive interpretation is recommended.

General competences: GC 9, 10, 11, 12, 13, 14, 15, 16, 17, 18, 19, 20, 21, 22, 23, 24, 25, 26 y 27.

Specific competences: SC 3.3 (normal and pathological pregnancy and delivery), 3.24 (premature newborn), 3.27 (diagnosis and genetic counseling), 3.37 (training in complete anamnesis, interpreting its meaning), 3.38 (complete physical examination expertise as well as a psychopathological examination, interpreting their meaning) and 3.40 (exploration and monitoring of pregnancy).

1.12. Contenidos del programa / Course contents

Para desarrollar correctamente los objetivos docentes, se incluirán las siguientes actividades formativas:

- Clases teóricas y seminarios: 16 horas.
- Clases prácticas: 18 horas.
- Tutoría: 2 horas.
- Evaluaciones: 2 horas.

In order to correctly achieve the teaching objectives, the following educational activities will be included:

- Theoretical classes and seminars: 16 hours.
- Practical classes: 18 hours.
- Tutorials: 2 hours.
- Evaluations: 2 hours

CLASES TEÓRICAS (10 HORAS)

Un total de diez clases, compondrán el programa; a saber:

1. **FUNDAMENTOS GENÉTICOS:** Aplicación Práctica de las técnicas genéticas en el diagnóstico prenatal. *Imparte el Departamento de Pediatría.*
2. **DIAGNÓSTICO PRENATAL:** Estado actual del diagnóstico prenatal: técnicas y metodología diagnóstica. *Imparte el Departamento de Obstetricia y Ginecología.*



Asignatura: DIAGNÓSTICO PRENATAL Y ENFERMEDADES GENÉTICAS
Código: 18548
Centro: Facultad de Medicina
Titulación: Grado en Medicina
Nivel: Grado
Tipo: Formación obligatoria
Nº de créditos: 3 ECTS
Curso Académico: 2016-17

3. **PREVENCIÓN DE LA PATOLOGÍA PRENATAL I:** Aspectos preventivos en la patología prenatal. *Imparte el Departamento de Obstetricia y Ginecología.*
4. **PREVENCIÓN DE LA PATOLOGÍA PRENATAL II:** Influencia de la patología materna sobre el recién nacido. *Imparte el Departamento de Pediatría.*
5. **TRATAMIENTO DE LA PATOLOGÍA PRENATAL:** *Imparte el Departamento de Obstetricia y Ginecología.*
6. **FUNDAMENTOS BÁSICOS DE LA GENÉTICA MODERNA I:** Alteraciones monogénicas y disomías. Patrones de herencia y mecanismos etiopatogénicos. Principales cuadros clínicos. *Imparte el Departamento de Pediatría.*
7. **FUNDAMENTOS BÁSICOS DE LA GENÉTICA MODERNA II:** Principales cuadros clínicos por afectación de autosomas o gonosomas. *Imparte el Departamento de Pediatría.*
8. **AGENTES EXÓGENOS Y PATOLOGÍA PRENATAL:** Mecanismos etiopatogénicos y cuadros clínicos de las embriofetopatías por agentes infecciosos, físicos o químicos. *Imparte el Departamento de Pediatría.*
9. **TRASTORNOS DE LA DIFERENCIACIÓN SEXUAL:** Concepto. Fisiopatología. Clasificación actual. Estrategia diagnóstica. Actitud terapéutica. *Imparte el Departamento de Pediatría.*
10. **CONSEJO GENÉTICO:** Conceptos básicos aplicados a patología prenatal y enfermedades genéticas. *Imparte el Departamento de Pediatría*

- Las clases tendrán una duración de 50 min. El profesor expondrá con sentido crítico los aspectos más relevantes de cada tema, valiéndose de los medios audiovisuales más apropiados.

SEMINARIOS (6 HORAS)

Un total de seis seminarios compondrán esta asignatura; a saber:

Seminario 1: Diagnóstico prenatal de enfermedades infecciosas congénitas. *Imparte el Departamento de Obstetricia y Ginecología.*



Asignatura: DIAGNÓSTICO PRENATAL Y ENFERMEDADES GENÉTICAS
Código: 18548
Centro: Facultad de Medicina
Titulación: Grado en Medicina
Nivel: Grado
Tipo: Formación obligatoria
Nº de créditos: 3 ECTS
Curso Académico: 2016-17

Seminario 2: Malformaciones congénitas prenatales por aparatos/órganos. *Imparte el Departamento de Obstetricia y Ginecología.*

Seminario 3: Aspectos prácticos de las técnicas disponibles para el diagnóstico de la patología prenatal. *Imparte el Departamento de Obstetricia y Ginecología.*

Seminario 4: Actitud ante un recién nacido con una anomalía congénita. *Imparte el Departamento de Pediatría.*

Seminario 5: Actitud práctica ante un niño con patología crónica de origen congénito. Estudio multidisciplinar. Análisis de un caso: el síndrome de Down. *Imparte el Departamento de Pediatría.*

Seminario 6: Tratamiento quirúrgico del trastorno de diferenciación sexual. *Imparte el Departamento de Pediatría.*

El objetivo del programa de seminarios prácticos es el de desarrollar aprendizaje práctico con una actitud crítica y activa por parte del alumno. Éste deberá aprender:

- A identificar al recién nacido con sospecha de enfermedad congénita, mediante la anamnesis y exploración dirigidas.
- A conocer la sistemática de estudio del niño con enfermedad prenatal.
- A reconocer los principales cuadros clínicos asociados a anomalías genéticas genómicas y epigenéticas.
- A conocer la metodología multidisciplinar y sistemática de atención y seguimiento del niño con enfermedad congénita.
- A reconocer las posibilidades quirúrgicas existentes en recién nacidos afectados de trastornos de la diferenciación sexual.

El programa estará basado en el desarrollo de seminarios eminentemente prácticos:

- Los seminarios no serán una repetición de la clase teórica; antes al contrario, se pretende con ellos que el alumno participe activamente en el proceso de aprendizaje.
- Los alumnos deberán asistir a los seminarios. Su presencia formará parte de los criterios de evaluación de la asignatura.



Asignatura: DIAGNÓSTICO PRENATAL Y ENFERMEDADES GENÉTICAS
Código: 18548
Centro: Facultad de Medicina
Titulación: Grado en Medicina
Nivel: Grado
Tipo: Formación obligatoria
Nº de créditos: 3 ECTS
Curso Académico: 2016-17

THEORETICAL CLASSES

This program will include the following 10 classes:

1. **FUNDAMENTAL GENETICS:** Practical application of genetic techniques in prenatal diagnosis. *Given by Department of Pediatrics.*
2. **PRENATAL DIAGNOSIS:** Present status of prenatal diagnoses: diagnostic techniques and methodology. *Given by Department of Obstetrics and Gynecology.*
3. **PREVENTION OF PRENATAL PATHOLOGY I:** Preventive aspects in prenatal pathology. *Given by Department of Obstetrics and Gynecology.*
4. **PREVENTION OF PRENATAL PATHOLOGY II:** Influence of maternal pathology on the newborn. *Given by Department of Pediatrics.*
5. **TREATMENT OF PRENATAL PATHOLOGY:** *Given by Department of Obstetrics and Gynecology.*
6. **FUNDAMENTAL BASICS OF MODERN GENETICS I:** Monogenetic alterations and disomies. Hereditary patterns and etiopathogenic mechanisms. Principal clinical manifestations. *Given by Department of Pediatrics.*
7. **FUNDAMENTAL BASICS OF MODERN GENETICS II:** Principal clinical manifestations due to autosome or gonosome affectations. *Given by Department of Pediatrics.*
8. **EXOGENOUS AGENTS AND PRENATAL PATHOLOGY:** Etiopathogenesis and clinical manifestations of embryo-fetopathies due to infectious, physical or chemical agents. *Given by Department of Pediatrics.*
9. **DISORDERS OF SEXUAL DIFFERENTIATION:** Concept. Physiopathology. Current classification. Diagnostic strategies. Therapy. *Given by Department of Pediatrics.*
10. **GENETIC COUNCELLING:** Basic concepts applied to prenatal pathologies and genetic diseases. *Given by Department of Pediatrics.*



Asignatura: DIAGNÓSTICO PRENATAL Y ENFERMEDADES GENÉTICAS
Código: 18548
Centro: Facultad de Medicina
Titulación: Grado en Medicina
Nivel: Grado
Tipo: Formación obligatoria
Nº de créditos: 3 ECTS
Curso Académico: 2016-17

- The classes will last 50 min each. The professor will explain in a critical manner the most relevant aspects of each topic while employing the most appropriate audiovisual media.

PRACTICAL SEMINARS

(6 HOURS)

This course will include the following six seminars:

Seminar 1: Prenatal diagnosis of congenital infectious diseases. *Given by the Department of Obstetrics and Gynecology.*

Seminar 2: Congenital prenatal malformations of apparatus/organs. *Given by the Department of Obstetrics and Gynecology.*

Seminar 3: Practical aspects of the available techniques for the diagnosis of prenatal pathology. *Given by the Department of Obstetrics and Gynecology.*

Seminar 4: Attitude towards a newborn with a congenital anomaly. *Given by the Department of Pediatrics.*

Seminar 5: Practical attitude towards a child with a chronic pathology of congenital origin. Multidisciplinary study. Case study analysis: Down Syndrome. *Given by the Department of Pediatrics.*

Seminar 6: Surgical treatment of disorders of sexual differentiation. *Given by the Department of Pediatrics.*

The objective of the program of practical seminars is to develop a practical understanding with a critical and active attitude by the student. The student should learn:

- To identify a newborn with a possible congenital disease through interrogation and physical exam.
- To know how to systematically study a child with a prenatal disease.
- To recognize the main clinical pictures associated with genetic, genomic and epigenetic anomalies.
- To know the multidisciplinary methodology, systematic attention and follow-up of a child with a congenital disease.



Asignatura: DIAGNÓSTICO PRENATAL Y ENFERMEDADES GENÉTICAS
Código: 18548
Centro: Facultad de Medicina
Titulación: Grado en Medicina
Nivel: Grado
Tipo: Formación obligatoria
Nº de créditos: 3 ECTS
Curso Académico: 2016-17

- To recognize the operations indicated for newborns affected by disorders of sexual differentiation.

The programme will be based on the development of largely practical seminars:

- The seminars will not be a repetition of the theoretical classes. In effect, the objective of the seminars is that the student actively participates in the learning process.
- The student must attend the seminars. Attendance will form a critical part of their evaluation.

1.13. Referencias de consulta / Course bibliography

- Tratado de Pediatría. Cruz Hernández M. 11^a Ed. Ediciones Panamericana. Madrid, 2014.
- Textbook of Pediatrics. 19th Ed. WB Saunders Company, 2010.
- Textbook of Pediatrics. Forfar FO, Arneil JC. 7th Ed. Churchill Livingstone. New York 2008
- Pediatrics. Principles and practice. Oski FA. 4th Ed. Lippincott Williams & Wilkins. New York 2006.
- Pediatrics. 22nd Ed. Rudolph CD. Ed. McGraw-Hill Interamericana. New York 2011.
- Texto Ilustrado de Pediatría. Lissauer/Clayden. 4th Ed. Ed Elsevier. London 2012
- Nueva Genética Clínica. A. Real, D. Donnai 1^a Ed. Ediciones Omega, 2009.

2. Métodos docentes / Teaching methodology

- Lección magistral participativa: clases de 50 minutos en las que el profesor expondrá los contenidos de cada tema, empleando cualquier tipo de material docente, incluido el audiovisual.
- Seminarios de trabajo en grupos reducidos.
- Tutorías individuales
- Theoretical classes: Classes of 50 minutes each where the professor will present the content of each topic by using the most appropriate teaching material, including audiovisual methods.



Asignatura: DIAGNÓSTICO PRENATAL Y ENFERMEDADES GENÉTICAS
Código: 18548
Centro: Facultad de Medicina
Titulación: Grado en Medicina
Nivel: Grado
Tipo: Formación obligatoria
Nº de créditos: 3 ECTS
Curso Académico: 2016-17

- Workshops in small groups.
- Individual tutorials.
- **Assistance to sessions**
 - Lectures
 - Exhibition by students of the practical work developed
- **Directed activities**
 - Seminar work in small groups
 - Individual tutoring

3. Tiempo de trabajo del estudiante / **Student workload**

		Nº de horas
Presencial	Asistencia a sesiones presenciales:	20 horas (26,7%)
	Clases magistrales	10 horas (3 OBST y 7 PED) (13,3%)
	Seminarios prácticos	6 horas (3 OBST y 3 PED) (8%)
	Tutorías programadas	2 horas (2,7%)
	Realización de examen final	2 horas (2,7%)
No presencial	Estudio semanal, preparación de examen y trabajo tutorizado:	55 horas (73,3%)
Carga total de horas de trabajo: 25 horas x 3 créditos ECTS		75 h



Asignatura: DIAGNÓSTICO PRENATAL Y ENFERMEDADES GENÉTICAS
Código: 18548
Centro: Facultad de Medicina
Titulación: Grado en Medicina
Nivel: Grado
Tipo: Formación obligatoria
Nº de créditos: 3 ECTS
Curso Académico: 2016-17

		Nº of hours
Presential	Assistance to sessions:	20 hours (26,7%)
	Lectures	10 hours (3 OBST y 7 PED) (13,3%)
	Practical Seminars	6 hours (3 OBST y 3 PED) (8%)
	Scheduled tutorial sessions	2 hours (2,7%)
	Final examination	2 hours (2,7%)
No presential	Study and test preparation (independent work of student)	55 hours (73,3%)
Total burden hours: 25 hours x 3 ECTS credits		75 hours

4. Métodos de evaluación y porcentaje en la calificación final / Evaluation procedures and weight of components in the final grade

El programa teórico será evaluado mediante un examen tipo test de 60 preguntas (a elegir una respuesta entre cinco alternativas, con una única respuesta válida). No se penalizará la pregunta erróneamente contestada ni la no contestada.

La calificación final de cada alumno para diagnóstico prenatal y enfermedades genéticas se confeccionará según el baremo siguiente: El 75% de la media de las diez mejores calificaciones equivaldrá a la obtención de una nota numérica de cinco puntos. El cálculo de la nota numérica (con un decimal) correspondiente al número de preguntas de tipo test acertadas se realizará mediante una ponderación en la que se tendrá en cuenta el punto de corte para obtener cinco puntos (citado anteriormente) y la mejor calificación (máximo número de preguntas tipo test acertadas). Para aprobar la asignatura se precisará haber obtenido cinco puntos sobre diez posibles.

La **evaluación extraordinaria** se efectuará mediante un examen tipo test de 60 preguntas (a elegir una respuesta entre cinco alternativas, con una única respuesta válida). Cada pregunta tendrá un valor de 1 punto. No se penalizará la pregunta erróneamente contestada ni la no contestada.



Asignatura: DIAGNÓSTICO PRENATAL Y ENFERMEDADES GENÉTICAS
Código: 18548
Centro: Facultad de Medicina
Titulación: Grado en Medicina
Nivel: Grado
Tipo: Formación obligatoria
Nº de créditos: 3 ECTS
Curso Académico: 2016-17

Las calificaciones finales en las convocatorias ordinaria y extraordinaria se calcularán del mismo modo a partir de la nota obtenida en el examen escrito específico de cada convocatoria. Para aprobar la asignatura se precisará haber obtenido cinco puntos sobre diez posibles.

The theoretical program will be evaluated by using a multiple choice test of 60 questions (select the correct answer from 5 alternatives). Each question will count 1 point. The lack of response or an incorrect response will not be penalized.

The final grade for each student will be determined according to the following scale: the cut-off to receive a numeric score of five points will be 75% of the mean of the ten highest grades. The calculation of the numerical score (to one decimal point) according to the number of multiple-choice questions answered correctly will be weighted according to the cut-off necessary for obtaining five points (see above) and the best score (maximum number of multiple-choice questions answered correctly). To pass the course, five out of ten possible points is required.

The extraordinary evaluation will consist of a multiple choice exam of 60 questions (choose the correct response amongst five alternatives, with only one response being correct). Each question will count 1 point. There will be no penalization for incorrectly answered questions or unanswered questions.

Final grades in the ordinary and extraordinary examination will be calculated the same way from the grade on the written test (specific for each examination). To pass the course, five out of ten possible points is required.

5. Cronograma* / Course calendar

- Semana 1: Clases Teóricas 1 y 2
- Semana 2: Clases Teóricas 3 y 4
Seminario práctico 1
- Semana 3: Clases Teóricas 5 y 6
Seminario práctico 2
- Semana 4: Clases Teóricas 7 y 8
Seminario práctico 3
- Semana 5: Clases Teóricas 9 y 10
Seminario práctico 4



Asignatura: DIAGNÓSTICO PRENATAL Y ENFERMEDADES GENÉTICAS
Código: 18548
Centro: Facultad de Medicina
Titulación: Grado en Medicina
Nivel: Grado
Tipo: Formación obligatoria
Nº de créditos: 3 ECTS
Curso Académico: 2016-17

Semana 6: Seminario práctico 5
Seminario práctico 6

*Este cronograma tiene carácter orientativo.

Week 1: Lectures 1 and 2
Week 2: Lectures 3 and 4
Practical Seminar 1
Week 3: Lectures 5 and 6
Practical Seminar 2
Week 4: Lectures 7 and 8
Practical Seminar 3
Week 5: Lectures 9 and 10
Practical Seminar 4
Week 6: Practical Seminar 5
Practical Seminar 6