



Asignatura: Genética Molecular de las Enfermedades raras (BMM10) /
[Molecular Genetics of Rare Diseases](#)
Código: 32819
Centro: Medicina
Titulación: Máster en Biomedicina Molecular / Master in Molecular Biomedicine
Nivel: Máster
Tipo: Optativa
Nº de Créditos: 6 ECTS
Curso académico: 2017-18

1 ASIGNATURA / [COURSE TITLE](#)

GENÉTICA MOLECULAR DE LAS ENFERMEDADES RARAS (BMM10)
[MOLECULAR GENETICS OF RARE DISEASES \(BMM10\)](#)

1.1 Código / [Course number](#)

32819

1.2 Materia/ [Content area](#)

GENÉTICA MOLECULAR DE LAS ENFERMEDADES RARAS (BMM10)
[MOLECULAR GENETICS OF RARE DISEASES \(BMM10\)](#)

1.3 Tipo / [Course type](#)

Optativa/ [Optional](#)

1.4 Nivel / [Course level](#)

Máster / [Master](#)

1.5 Curso / [Year](#)

1º / [1st](#)

1.6 Semestre / [Semester](#)

Primero/ [First](#)

1.7 Idioma / [Language](#)

Inglés / [English](#)

1.8 Requisitos previos / [Prerequisites](#)

Además de los propios para la admisión en el Programa de Posgrado, el estudiante debe conocer los mecanismos fundamentales de mantenimiento y decodificación del mensaje genético en eucariotas. Así mismo, se precisan conocimientos generales de los aspectos básicos del metabolismo y manejar a nivel de usuario herramientas informáticas para la utilización de datos genómicos.



Asignatura: Genética Molecular de las Enfermedades raras (BMM10) / [Molecular Genetics of Rare Diseases](#)
Código: 32819
Centro: Medicina
Titulación: Máster en Biomedicina Molecular / Master in Molecular Biomedicine
Nivel: Máster
Tipo: Optativa
Nº de Créditos: 6 ECTS
Curso académico: 2017-18

In addition to those required to be admitted in the Postgraduate Program, the student must understand the most important mechanisms of the genetic information maintaining and decoding in eukaryotes. It is also required a general knowledge of the basic aspects of metabolism and bioinformatics tools in order to manage genomic data.

1.9. Requisitos mínimos de asistencia a las sesiones presenciales/ [Minimun attendance requirement](#)

¿Es obligatoria la asistencia? Si
[Is attendance to class mandatory? Yes](#)

1.10 Datos del equipo docente / [Faculty data](#)

Miguel Angel Fernández Moreno (Coordinador)

Department: Bioquímica
School/Building: Medicine
Room: Dpto. Bioquímica Lab B-19
Phone: 914973129
E-mail: miguel.fernandez@uam.es
Web Page: <http://www.bq.uam.es/>
Office hours: under appointment

Carmen Ayuso (Coordinadora)

Department of Genetics,
IIS-Fundacion Jimenez Diaz University Hospital
(IIS-FJD, UAM)
Phone: 609612728
E-mail: cayuso@fjd.es
Office hours: under appointment

Rafael Garesse Alarcón

Department: Bioquímica
School/Building: Medicine
Room: Dpto. Bioquímica Lab B-19
Phone: 914975452
E-mail: rafael.garesse@uam.es
Web Page: <http://www.bq.uam.es/>



Asignatura: Genética Molecular de las Enfermedades raras (BMM10) / [Molecular Genetics of Rare Diseases](#)
Código: 32819
Centro: Medicina
Titulación: Máster en Biomedicina Molecular / Master in Molecular Biomedicine
Nivel: Máster
Tipo: Optativa
Nº de Créditos: 6 ECTS
Curso académico: 2017-18

Office hours: under appointment

José Fernández Piqueras

Department: Biología
School/Building: Sciences/ Biología
Room: CBMSO Lab 327
Phone: 911964627
E-mail: jfpiqueras@cbm.csic.es
Web Page: <http://www2.cbm.uam.es>
Office hours: under appointment

Otros profesores e investigadores invitados, tanto de la UAM como de otras instituciones, participarán en las clases teóricas y seminarios.

[Other UAM and visiting professors and investigators will take part in the lectures and seminars.](#)

1.11 Objetivos del curso / [Course objectives](#)

El objetivo fundamental de este módulo es profundizar en el estudio de las enfermedades raras, generalmente poco tratadas académicamente, con especial atención a las causas genéticas que las provocan, a los mecanismos moleculares subyacentes y a las posibles aproximaciones terapéuticas que se están considerando en la actualidad.

Los estudiantes deberán adquirir las siguientes competencias:

CE1- Un conocimiento riguroso y actualizado, así como una visión crítica, de las principales áreas de investigación en enfermedades raras.

CE2- Conocer las herramientas principales de diagnóstico y pronóstico en el área de las enfermedades raras.

CE3- Comprender la problemática actual de la investigación traslacional en el área de las enfermedades raras, así como sus perspectivas de futuro.

[The main aim of this course is to go in depth into the rare diseases, usually a little explained topic, focusing on their genetic origin, their underlying molecular mechanisms and putative therapeutic approaches.](#)

[Students should acquire the following skills:](#)



Asignatura: Genética Molecular de las Enfermedades raras (BMM10) /
[Molecular Genetics of Rare Diseases](#)
Código: 32819
Centro: Medicina
Titulación: Máster en Biomedicina Molecular / Master in Molecular Biomedicine
Nivel: Máster
Tipo: Optativa
Nº de Créditos: 6 ECTS
Curso académico: 2017-18

CE1 - A rigorous and updated knowledge, as well as a critical vision, of the principal areas of research in rare diseases.

CE2 - To know the main tools for diagnosis and prognosis in the area of the rare diseases.

CE3 - To understand the current difficulties for translational research in the area of the rare diseases, as well as the perspectives of future.

1.12 Contenidos del programa / [Course contents](#)

La primera sesión se dedicará a comentar la información general sobre el módulo, incluyendo información sobre organización, contenidos, metodología docente y criterios de evaluación.

Los contenidos del programa se agrupan tres grandes bloques:

I.- Enfermedades genéticas raras. Problemática, bases conceptuales y metodológicas

II.- Bases Moleculares de las enfermedades raras.

III.- Mecanismos moleculares y celulares de las enfermedades raras: desde el genotipo al fenotipo. Aproximaciones terapéuticas a las enfermedades raras.

El bloque I cubre los contenidos más generales que incluyen:

- Qué son las enfermedades raras, características generales y clasificación.
- Investigación en enfermedades raras en España. CIBERER.
- Mantenimiento y decodificación del mensaje genético.
- Polimorfismo y mutación. Búsqueda de genes responsables de las enfermedades raras
- Seminario práctico: análisis de pedigríes e identificación de patrones hereditarios.
- Diagnóstico de enfermedades raras. Consejo genético.
- Seminario práctico de diagnóstico y consejo genético.
- Enfermedades raras. Bases de datos y portales de información institucionales



Asignatura: Genética Molecular de las Enfermedades raras (BMM10) /
[Molecular Genetics of Rare Diseases](#)
Código: 32819
Centro: Medicina
Titulación: Máster en Biomedicina Molecular / Master in Molecular Biomedicine
Nivel: Máster
Tipo: Optativa
Nº de Créditos: 6 ECTS
Curso académico: 2017-18

- Ética en la investigación en las enfermedades raras. Medicamentos huérfanos

Los bloques II y III contemplan el estudio de enfermedades raras específicas. En cada patología se presentará el conocimiento actual del gen/es responsables y su diagnóstico genético, el posible mecanismo molecular que conduce desde el genotipo a la manifestación de la patología y las posibles aproximaciones terapéuticas disponibles o en desarrollo. Estas clases magistrales estarán a cargo de especialistas.

Las enfermedades concretas estudiadas podrán variar de un curso académico a otro. En principio, se podrán considerar las siguientes enfermedades raras:

- Defectos congénitos de glicosilación
- Enfermedades mitocondriales
- Distrofias retina
- Neuropatía Óptica Hereditaria de Leber
- Sorderas sindrómicas neurosensoriales
- Epidermolisis bullosa
- Disqueratosis congénita y fibrosis pulmonar idiopática
- Enfermedad de Lafora
- Encefalopatía neurogastrointestinal mitocondrial (MNGIE)
- Anemia de Fanconi
- Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria
- Linfomas linfoblásticos T
- Síndromes de Hipercrecimiento
- Síndrome de Ellis-van Creveld

The first session will be a general introduction to the module, including information on organization, contents, educational methodology and evaluation procedures.

The contents of the program are included within three blocks:

I.- Genetic rare diseases. Problematics, conceptual and methodological bases



Asignatura: Genética Molecular de las Enfermedades raras (BMM10) /
[Molecular Genetics of Rare Diseases](#)
Código: 32819
Centro: Medicina
Titulación: Máster en Biomedicina Molecular / Master in Molecular Biomedicine
Nivel: Máster
Tipo: Optativa
Nº de Créditos: 6 ECTS
Curso académico: 2017-18

II.- Molecular bases of rare diseases.

III.- Molecular and cellular mechanisms of rare diseases: from the genotype to the phenotype. Therapeutic approaches to rare diseases.

Block I covers the most general contents, including:

- What are rare diseases?, general characteristics and classification.
- Rare Diseases Research in Spain. CIBERER.
- Maintenance and decoding the genetic information
- Polymorphism and mutation. Search of genes responsible for the rare diseases
- Practical seminar: analysis of pedigrees and identification of inherited patterns
- Diagnosis of rare diseases. Genetic Advice.
- Practical seminar: Diagnosis and Genetic Advice
- Rare diseases. Databases and institutional webpages
- Ethics in the investigation in the rare diseases and Orphan Medicinal Products

Blocks II and III include the study of specific rare diseases. For every pathology, the current knowledge of the responsible gene/s and its genetic diagnosis, the possible molecular mechanism from the genotype to the manifestation of the pathology and the therapeutic approaches available or in development will be shown. These classes will be given by specialists. The diseases chosen for study will be published at the beginning of the module and may be different in different academic courses.

At the beginning, the following rare diseases will be considered:

Congenital Disorders of Glycosylation

Mitochondrial Diseases

Retinal Dystrophies

Leber Hereditary Optical Neuropathy (LHON)



Asignatura: Genética Molecular de las Enfermedades raras (BMM10) /
[Molecular Genetics of Rare Diseases](#)
Código: 32819
Centro: Medicina
Titulación: Máster en Biomedicina Molecular / Master in Molecular Biomedicine
Nivel: Máster
Tipo: Optativa
Nº de Créditos: 6 ECTS
Curso académico: 2017-18

[Syndromic Sensorineural Hearing Loss](#)

[Rare Diseases of Skin](#)

[Congenital Dyskeratosis](#)

[Lafora Disease](#)

[Mitochondrial NeuroGastroIntestinal Encephalopathy \(MNGIE\)](#)

[Fanconi Anemia](#)

[Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia.](#)

[T-cell lymphoblastic lymphoma \(T-LBL\)](#)

[Hypergrowth Syndromes](#)

[Ellis's-van Creveld Syndrome](#)

1.13 Referencias de consulta / [Course bibliography](#)

La principal fuente de referencias será la página de información <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed>.

Los libros de texto presentados a continuación pueden suponer un excelente apoyo. / [Following text books may be an excellent support:](#)

- B. Lewin.

“Genes XI” (2014).

Benjamin Lewin, Jocelyn E. Krebs, Elliott S. Goldstein, Stephen T. Kilpatrick
Jones and Bartlett Learning. Massachussets. USA. ISBN-13 978-1-4496-5985-1

- Jack J. Pasternak

“An Introduction to Human Molecular Genetics. Mechanisms of inherited diseases”. (2005). 2nd Edition. Wiley-Liss.

- T. Strachan & A. Read (2010).

“Human Molecular Genetics”. 4th Edition. Garland Science.

Algunas referencias tentativas de la parte general pueden ser / [Some putative references for Block I may be:](#)

Svenstrup D, Jørgensen HL, Winther O. (2015) Rare disease diagnosis: A review of web search, social media and large-scale data-mining approaches. *Rare Dis.* 2015 Sep 16;3(1):e1083145. doi: 10.1080/21675511.2015.1083145.



Reardon S. (2014) Regulators adopt more orphan drugs. *Nature*. 3;508(7494):16-7.

Jegga AG. (2014) Candidate gene discovery and prioritization in rare diseases. *Methods Mol Biol.*;1168:295-312.

Polizzi A, Balsamo A, Bal MO, Taruscio D. (2014) Rare diseases research and practice. *Endocr Dev.*;27:234-56. doi: 10.1159/000363670. Epub 2014 Sep 9.

Bavissetty S, Grody WW, Yazdani S. (2013) Emergence of pediatric rare diseases: Review of present policies and opportunities for improvement. *Rare Dis*. Jan 28;1:e23579. doi: 10.4161/rdis.23579.

Boycott KM, Vanstone MR, Bulman DE, MacKenzie AE (2013) Rare-disease genetics in the era of next-generation sequencing: discovery to translation. *Nat Rev Genet*. Oct;14(10):681-91

Rollet P, Lemoine A, Dunoyer M. (2013) Sustainable rare diseases business and drug access: no time for misconceptions. *Orphanet J Rare Dis*. 2013 Jul 23;8:109.

Zhang M, Zhu C, Jacomy A, Lu LJ, Jegga AG. (2011) The orphan disease networks. *Am J Hum Genet*. 2011 Jun 10;88(6):755-66.

Polich GR. (2012) Rare disease patient groups as clinical researchers. *Drug Discov Today*. Feb;17(3-4):167-72.

Barrera LA, Galindo GC. (2010) Ethical aspects on rare diseases. *Adv Exp Med Biol*. 2010;686:493-511.

Schieppati, A., Henter, J.I., Daina, E., Aperia, A. (2008) Why rare diseases are an important medical and social issue. *The lancet* Vol 371 June 14:2039-2041

Ética en la investigación de las enfermedades raras. Ayuso, Dal-Ré, Palau. 2016 (<http://www.ciberer.es/media/602599/%C3%A9tica-en-la-investigacion-de-las-enfermedades-raras.pdf>).

Las referencias relacionadas con patologías concretas se aportarán a principio de curso, con la lista de las enfermedades raras a comentar. / [References about specific rare diseases will be given at the beginning of the course, with the list of the rare diseases which will be shown.](#)



Asignatura: Genética Molecular de las Enfermedades raras (BMM10) /
[Molecular Genetics of Rare Diseases](#)
Código: 32819
Centro: Medicina
Titulación: Máster en Biomedicina Molecular / Master in Molecular Biomedicine
Nivel: Máster
Tipo: Optativa
Nº de Créditos: 6 ECTS
Curso académico: 2017-18

2 Métodos Docentes / [Teaching methodology](#)

La asignatura incluye clases teóricas magistrales, así como seminarios monográficos de temas de especial interés impartidos por investigadores y profesionales expertos cuyo objetivo es proporcionar a los estudiantes una visión global y crítica de los grandes temas en el ámbito de las enfermedades raras. Estas clases tendrán una duración de 60 a 90 minutos en las que los minutos finales se dedicarán a una discusión abierta con los alumnos.

En el bloque de la asignatura dedicado a revisar la situación actual de enfermedades raras específicas se analizará algún caso práctico real especialmente ilustrativo.

Los estudiantes elaborarán trabajos de revisión de temas concretos que serán presentados en seminarios. Para ello, habrán de consultar la bibliografía recomendada por el profesorado y realizar búsquedas mediante el acceso a las correspondientes bases de datos y páginas web especializadas, con el fin de mantener actualizados sus conocimientos sobre el tema. El tema del trabajo se asignará a principio de la asignatura.

Los coordinadores de la asignatura establecerán un horario de tutoría y atención al estudiante para poder atender y resolver las consultas y dudas que los estudiantes planteen.

[This module includes theoretical classes and monographic seminars on subjects of special interest given by researchers in the field and professional experts whose aim is to provide students with a comprehensive and critical perspective of the major themes in the field of rare diseases. These activities will be 60-90 minutes long, being the last dedicated to an open discussion.](#)

[Within the block focused on specific rare diseases state of the art, some particularly illustrative real cases will be studied.](#)

[Students will also prepare review articles on specific topics that will be presented at group seminars supervised by the professors. Thus, they will have to consult the bibliography recommended by their professors and search, accessing the corresponding databases and specialized webpages, a continuous update of their knowledge in that matter. The topic of the seminar will be assigned at the beginning of the subject.](#)

[The course coordinators will establish a timetable for tutorials and for dealing with any consultations and queries students might have on an individual basis.](#)



Asignatura: Genética Molecular de las Enfermedades raras (BMM10) /
[Molecular Genetics of Rare Diseases](#)
Código: 32819
Centro: Medicina
Titulación: Máster en Biomedicina Molecular / Master in Molecular Biomedicine
Nivel: Máster
Tipo: Optativa
Nº de Créditos: 6 ECTS
Curso académico: 2017-18

3 Tiempo de trabajo del estudiante / [Student workload](#)

Horas totales estimadas de trabajo del estudiante: 150 h.

Horas de docencia teórica (incluyendo seminarios monográficos): 30 h.

Horas de prácticas: 10 (presentación y discusión de trabajos académicamente dirigidos).

Horas de trabajo personal y otras actividades: 110 h.

[Total number of work hours \(estimated\): 150 h](#)

[Hours of theoretical tuition \(including monographic seminars\): 30 h](#)

[Hours of practicals: 10 \(presentation and discussion of academically directed assignments\).](#)

[Hours of personal work and other activities: 110 h](#)

4 Métodos de evaluación y porcentaje en la calificación final / [Evaluation procedures and weight of components in the final grade](#)

El porcentaje de participación de las distintas actividades para la elaboración de la nota final será:

Examen final: 40%

Trabajo de revisión y presentación oral del mismo: 50%

Evaluación continua (asistencia y otras actividades): 10%

[The contribution of the different activities to the final mark will be as follow:](#)

[Final exam: 40%](#)

[Review work and its oral presentation: 50%](#)

[Continuous assessment \(attendance and other activities\): 10%](#)



Asignatura: Genética Molecular de las Enfermedades raras (BMM10) /
[Molecular Genetics of Rare Diseases](#)
Código: 32819
Centro: Medicina
Titulación: Máster en Biomedicina Molecular / Master in Molecular Biomedicine
Nivel: Máster
Tipo: Optativa
Nº de Créditos: 6 ECTS
Curso académico: 2017-18

5 Cronograma* / [Course calendar](#)

El cronograma detallado se proporcionará al principio de la asignatura.

[A detailed chronogram will be provided at the beginning of the course.](#)