



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: 2018-19

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: 2018-19

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? Sí. Esta asignatura forma parte de un Master presencial. Para obtener la calificación de aprobado en la asignatura será requisito que el alumno haya asistido al menos al 80% de todas las actividades presenciales.

Is attendance to class mandatory? Yes. This course is a part of a Master in which attendance is mandatory. As a requisite to obtain the "pass" mark in this course, the student will have to attend to at least 80 % of the classroom activities.

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

Miguel Angel Fernández Moreno (Coordinador)

Department: Bioquímica
School/Building: Medicine
Room: Dpto. Bioquimica 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



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: 2018-19

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/>
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

Belén Pérez González

Department: Biología Molecular
School/Building: Sciences M10-601
Room: CBMSO Lab 204
Phone: 911964596-4134
E-mail: bperez@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 conocimiento 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:



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: 2018-19

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:

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.



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: 2018-19

- Decodificación del mensaje genético como conjunto de procesos candidatos a sufrir alteraciones con consecuencias patológicas
- Variantes genómicas neutras, no neutras y mutaciones. 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
- Ética en la investigación en las enfermedades raras. Medicamentos huérfanos

los bloques II y III se centran en patologías representativas de las enfermedades raras.

Los bloques II y III contemplan el estudio de enfermedades raras específicas que bien por el conocimiento que se tiene de ellas o por suponer un modelo particularmente interesante a nivel molecular o bien porque se esté desarrollando una terapia prometedora creemos enriquecedor conocerlas. 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 estudiadas podrán variar de un curso académico a otro. En principio, se podrán considerar las siguientes enfermedades raras:

Enfermedades mitocondriales OXPHOS: Este tipo de enfermedades son el resultado de disfunciones en el sistema OXPHOS que suelen cursar con un aumento de las especies reactivas del oxígeno y defectos en la síntesis de ATP. Sus manifestaciones clínicas pueden ir desde intolerancia al ejercicio hasta síndromes devastadores.

Sorderas sindrómicas neurosensoriales: son aquellas en que la pérdida auditiva se asocia con malformaciones del oído externo o de otros órganos. Las hipoacusias sindrómicas representan alrededor del 30% de las



hipoacusias genéticas. La herencia es variable y muchos de los genes responsables están identificados.

Defectos congénitos de glicosilación: Los defectos congénitos de la glicosilación (CDG) son un grupo cada vez más numeroso de enfermedades hereditarias causadas por defectos en la síntesis de glucanos o en su unión a proteínas y lípidos o en el procesamiento posterior de los glucoconjugados.

Enfermedad de Lafora: se caracteriza por el deterioro progresivo del sistema nervioso, demencia y crisis epilépticas asociadas a crisis mioclónicas que cursa con un rápido deterioro motor y cognitivo. La LD es genéticamente heterogénea con dos genes responsables conocidos que no explican todos los casos descritos. El tratamiento de la LD es efectivo a nivel sintomático y la muerte se suele producir de 4 a 10 años después de la aparición de las manifestaciones iniciales.

Encefalopatía neurogastrointestinal mitocondrial (MNGIE): se caracteriza por la asociación de dismotilidad gastrointestinal, neuropatía periférica, oftalmoplejía externa progresiva crónica y leucoencefalopatía. Se manifiesta con cólicos, vómitos, diarrea, pseudo obstrucción intestinal, disfagia y gastroparesia. Este síndrome está causado por mutaciones en el gen que codifica la Timidina fosforilasa que provocan mutaciones y deleciones en el DNA mitocondrial.

Distrofias retina: Son un grupo de enfermedades clínica y genéticamente heterogéneas caracterizadas por la degeneración de las células fotorreceptoras que conducen a una pérdida de visión más o menos importante dependiendo del tipo de afección. La mayor parte de estas enfermedades son hereditarias y no tienen tratamiento. En general, estas patologías no se manifiestan hasta estadios muy avanzados de la enfermedad. La importancia del diagnóstico precoz y el conocimiento de las causas que las originan siguen siendo factores primordiales para reducir el impacto personal y psicológico de las mismas.

Anemia de Fanconi: entre otras manifestaciones cursa con anemia, insuficiencia medular progresiva, anomalías somáticas constitucionales y predisposición a desarrollar leucemias mieloblásticas agudas (LMA), síndromes mielodisplásicos (SMD) y tumores sólidos. Su origen está en mutaciones en al menos siete genes implicados en la reparación del DNA.

Linfomas linfoblásticos T: Las neoplasias linfoblásticas de células T precursoras son enfermedades hematológicas que afectan a niños y a adultos. En general afecta a la médula ósea y a la sangre, aunque pueden



dar lugar a tumores sólidos. Su naturaleza y evolución son sumamente heterogéneas

Epidermolisis bullosa: esta enfermedad provoca un aumento en la fragilidad de la piel y que se desprege fácilmente, produciendo desde ampollas localizadas en manos y pies, a ampollas generalizadas en la piel y mucosa oral, así como lesiones en diversos órganos internos. Es el resultado de mutaciones en proteínas implicadas en el mantenimiento de la estabilidad estructural de los queratinocitos o en la adhesión de éstos a la dermis. El número de genes responsables es reducido.

Neuropatía Óptica Hereditaria de Leber: es consecuencia de la muerte de las células ganglionares de la retina que conduce a la atrofia del nervio óptico y a la pérdida aguda o subaguda de la visión central. Se debe, en un 95% de los casos, a mutaciones en el DNA mitocondrial que sólo se manifiesta en ese tipo celular.

Síndromes de Hipercrecimiento: son un conjunto de enfermedades con una etiopatogenia y bases moleculares muy complejas que pueden afectar al adecuado desarrollo hormonal, talla, longitud de miembros, elementos dismórficos, etc. El número de genes responsables es muy elevado y en muchos casos desconocido.

Discapacidad intelectual: la relación entre defectos genéticos y discapacidad intelectual es usualmente muy difícil de establecer. Existe una microdelección en el cromosoma 8 descrita recientemente, y muy infrecuente en la población, que provoca discapacidad intelectual, rasgos dismórficos, hipotonía, alteraciones del equilibrio, hipoacusia y alteraciones del comportamiento.

Síndrome hemolítico-urémico: esta enfermedad se manifiesta con anemia hemolítica microangiopática no inmune, trombocitopenia e insuficiencia renal aguda. Generalmente está provocada por la acción de toxinas bacterianas. Sin embargo, el Síndrome hemolítico-urémico atípico es una enfermedad genética ultra-rara provocada por una alteración en la regulación de la vía alternativa del complemento que suele evolucionar a la insuficiencia renal crónica terminal.

Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria: se caracteriza por un trastorno de la angiogénesis que da lugar a malformaciones arteriovenosas. Aunque se ha descrito un pequeño grupo de genes responsables aún existen casos en los que falta por identificar la causa genética responsable.



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: 2018-19

Disqueratosis congénita y fibrosis pulmonar idiopática: son enfermedades típicamente asociadas a envejecimiento acelerado e inestabilidad genética por acortamiento prematuro de telómeros. Los pacientes con disqueratosis congénita suelen desarrollar fibrosis pulmonar en la primera década de vida. Además, la fibrosis pulmonar idiopática es la enfermedad intersticial fibrosante de peor pronóstico y está asociada a alteraciones en las proteínas que regulan la longitud de los telómeros.

Síndrome de Ellis-van Creveld (o displasia condroectodérmica): Los pacientes de esta enfermedad se caracterizan por presentar talla corta, polidactilia bilateral, defectos congénitos del corazón, erupción pre-natal de los dientes, displasia de uñas, acondroplasia con extremidades cortas, paladar hendido y malformación de los huesos de la muñeca, etc.

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

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



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: 2018-19

- 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 are focused on representative pathologies among rare diseases.

Blocks II and III include the study of specific rare diseases that we consider rewarding to know either for the knowledge level available or because of they show an interesting molecular mechanism or due to a promising therapy in course. 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 may be different in different academic courses. At the beginning, the following rare diseases will be considered:

OXPHOS Mitochondrial Diseases: This type of diseases are the result of dysfunctions in the OXPHOS system that usually present an increase of the reactive oxygen species and defects in ATP's synthesis. Their clinical manifestations can vary from exercise intolerance up to devastating syndromes.

Syndromic Sensorineural Hearing Loss: those in which the hearing loss is linked to malformations of the external ear or other organs. The syndromic hearing loss represent 30 % of the genetic hearing loss. The inheritance is variable and many of the responsible genes are identified.

Congenital Disorders of Glycosylation (CDG): These are a growing number of inherited diseases caused by defects in the synthesis of glucans or in their union to proteins and lipids or in the later processing of the glucoconjugates.

Lafora Disease: it is characterized by the progressive deterioration of the nervous system, dementia and epileptic attacks associated with myoclonic crisis that deals with a rapid motor and cognitive deterioration. The LD is genetically heterogeneous with two responsible known genes that do not



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: 2018-19

explain all the cases. The treatment of the LD is effective to symptomatic level and death usually occurs from 4 to 10 years after the appearance of the initial manifestations.

Mitochondrial NeuroGastroIntestinal Encephalopathy (MNGIE): it is characterized by the association of gastrointestinal dysmotility, peripheral neuropathy, progressive chronic external ophthalmoplegia and leukoencephalopathy. It deals with colics, vomits, diarrhea, pseudo intestinal obstruction, dysphagia and gastroparesis. This syndrome is caused by mutations in the thymidine phosphorylase gene that provoke deletions in mitochondrial DNA.

Retinal Dystrophies: they are a group of clinic and genetically heterogeneous diseases characterized by the degeneration of photoreceptors cells that lead to a loss of vision. Most of these diseases are heredity and does not have treatment. In general, these pathologies do not present symptoms until advanced stages of the disease. The early diagnosis and their origin are essential factors to reduce the personal and psychological impact of this group of diseases.

Fanconi Anemia: it deals with anemia, marrow progressive failure, congenital abnormalities and a high risk of developing acute myeloid leukaemia and certain solid tumours. Its origin is in mutations in at least seven genes involved in DNA damage repair.

T-cell lymphoblastic lymphoma (T-LBL): The lymphoblastic neoplasias of T cells precursor are hematologic diseases that affect children and adults. In general, it concerns the bone marrow and the blood although they can give solid tumors. His nature and evolution are extremely heterogeneous.

Epidermolysis bullosa: is a group of genetic conditions that cause the skin to be very fragile and to blister easily. Blisters and skin erosions form in response to minor injury or friction, such as rubbing or scratching. Blisters may be located in hands and feet or being all over the skin and mucous oral, as well as injuries may be in diverse internal organs. It is the result of mutations in proteins involved in the maintenance of the structural stability of the keratinocytes or in the adhesion of these to the dermis. The number of responsible genes is limited.

Leber Hereditary Optical Neuropathy (LHON): this disease is a consequence of the death of the retinal ganglion cells that leads to the atrophy of the optic nerve and the loss of the central vision. It is provoked,



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: 2018-19

in 95 % of the cases, by mutations in the mitochondrial DNA whose defects are only shown in this cellular type.

Hypergrowth Syndromes: these are a set of diseases with a very complex etiopathogeny and molecular bases. They can concern the suitable hormonal development, height, members' length, dysmorphic elements, etc. The number of responsible genes is very high and in many cases unknown.

Intellectual disability: The relationship between genetic defects and intellectual disability is usually very difficult to establish. A very rare microdeletion located in chromosome 8 has recently described and linked to intellectual disability, dysmorphic features, hypotonia, balance alterations, hearing loss and behavior defects.

haemolytic uraemic syndrome: This disease deals with not immune microangiopathic haemolytic anemia, trombocitopenia and acute renal failure. Generally, it is provoked by the action of bacterial toxins. Nevertheless, the Haemolytic-uraemic atypical síndrome is a genetic ultra-rare disease provoked by an alteration in the regulation of the alternative of complement pathway that usually evolve to terminal chronicle renal failure.

Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia: It is characterized by a disorder of the angiogenesis that leads to artery vein malformations. Although there has been described a small group of responsible genes still there exist cases with diagnosis possibility.

Congenital Dyskeratosis and idiopathic pulmonary fibrosis: these are diseases typically associated with rapid aging and genetic instability due to premature shortening of telomers. Patients with congenital dyskeratosis usually develop pulmonary fibrosis in the first decade of life. In addition, the idiopathic pulmonary fibrosis is the interstitial fibrosing disease of worse forecast and it is associated with alterations in the proteins controlling telomers length.

Ellis's-van Creveld Syndrome (or condroectodermic dysplasia): patients of this disease are characterized for presenting short height, bilateral polydactyly, congenital heart defects, prenatal eruption of the teeth, nails dysplasia, acondroplasia with short extremities, split palate and malformation of the bones of the wrist, etc.



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: 2018-19

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. Massachusetts. 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.

Bavisetty 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.



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: 2018-19

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.](#)

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.



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: 2018-19

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.](#)

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.



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: 2018-19

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%

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.