Universidad de Navarra

Citogenetica humana (F.Ciencias)

Guía docente 2025-26

PRESENTACIÓN

Breve descripción:La Citogenética es una asignatura de 3 ECTS (75 horas). Tiene un carácter mixto teórico-experimental, por lo que a los componentes teóricos (conceptos de genética) se le añaden los de carácter práctico (evaluación de casos clínicos). Su objetivo es que el alumno aprenda conceptos esenciales de citogenética y las técnicas más usuales aplicadas en el contexto del análisis genético de enfermedades humanas. Estos conocimientos deben capacitarle para el trabajo en un laboratorio dedicado a la investigación y/o al análisis citogenético

- **Titulación**: Gr. Biología / Gr. Bioquímica
- **Módulo/Materia**: IX, Optatividad
- **ECTS**: 3 ECTS.
- **Curso, semestre**: 3º curso, 1º semestre
- **Carácter**: OP
- **Profesorado**: María José Calasanz (teoría y prácticas) (Lab 1.06, CIMA). mjcal@unav.es
- **Idioma**: Castellano
- **Aula, Horario**: Miércoles de 11 a 13h. Aula 12

RESULTADOS DE APRENDIZAJE (Competencias)

Grado en Biología:

Competencias específicas:

CE6 Actualizar autónoma y permanentemente los conocimientos e integrar los nuevos descubrimientos en su contexto adecuado.

CE7 Comprender, analizar críticamente, discutir, escribir y presentar argumentos científicos, tanto en castellano como en inglés, como lengua de referencia en el ámbito científico.

CE17 Profundizar en aspectos relacionados con el medio ambiente, en el ámbito de la biodiversidad, funcionamiento y gestión de ecosistemas; con la biomedicina, a nivel de los análisis clínicos y citogenéticos; u otros relacionados con la Biología.

Competencias generales y básicas:

CG1 Planificar y organizar el tiempo y gestionar la propia formación continua, actualizando el conocimiento de las innovaciones del ámbito científico y saber analizar las tendencias de futuro.

CG2 Pensar de forma integrada y abordar los problemas desde diferentes perspectivas. Tener razonamiento crítico. Aportar soluciones a problemas en el ámbito científico.

CG3 Trabajar en equipo, seleccionar y elegir la metodología de trabajo y distribución de funciones. Saber escuchar y hacer uso de la palabra con intervenciones positivas y constructivas.

CG4 Fomentar el sentido de responsabilidad hacia la vida, el medio ambiente y el ecosistema, con sentido ético. Buscar información, evaluarla, así como analizar, sintetizar, resumir, comunicar, citar y presentar trabajos.

CB1 Que los estudiantes hayan demostrado poseer y comprender conocimientos en un área de estudio que parte de la base de la educación secundaria general, y se suele encontrar a un nivel, que si bien se apoya en libros de texto avanzados, incluye también algunos aspectos que implican conocimientos procedentes de la vanguardia de su campo de estudio.

CB3 Que los estudiantes tengan la capacidad de reunir e interpretar datos relevantes (normalmente dentro de su área de estudio) para emitir juicios que incluyan una reflexión sobre temas relevantes de índole social, científica o ética.

CB4 Que los estudiantes puedan trasmitir información, ideas y soluciones a un público tanto especializado como no especializado.

Grado en Bioquímica:

Competencias específicas:

CE12 Profundizar en aspectos relacionados con las Ciencias Biomédicas que complementen la formación.

CE13 Aplicar los conocimientos, conceptos y teorías de las Biociencias moleculares y de la Biomedicina a la práctica.

Competencias generales y básicas:

CG2 Pensar de forma integrada y abordar los problemas desde diferentes perspectivas. Tener razonamiento crítico. Aportar soluciones a problemas en el ámbito científico.

CG4 Fomentar el sentido de responsabilidad hacia la vida con sentido ético. Buscar información, evaluarla, así como analizar, sintetizar, resumir, comunicar, citar y presentar trabajos.

CG5 Comunicar de forma escrita y oral sobre temas de biomedicina molecular, con un estilo y lenguaje adecuado a la situación y al interlocutor.

CB2 Que los estudiantes sepan aplicar los conocimientos a su trabajo o vocación de una forma profesional y posean las competencias que suelen demostrarse por medio de la elaboración y defensa de argumentos y la resolución de problemas dentro de su área de estudio.

CB3 Que los estudiantes tengan la capacidad de reunir e interpretar datos relevantes (normalmente dentro de su área de estudio) para emitir juicios que incluyan una reflexión sobre temas relevantes de índole social, científica o ética.

CB4 Que los estudiantes puedan trasmitir información, ideas y soluciones a un público tanto especializado como no especializado.

Universidad de Navarra

PROGRAMA

Programa teórico (Mª José Calasanz)

- Introducción: Historia de la citogenética. Importancia del análisis genético de enfermedades humanas.
- Conceptos de citogenética convencional: Estructura y función del cromosoma. Técnicas de análisis citogenético convencional: Obtención de muestras, cultivos celulares, cosechado, tinción de bandas G, R, C. Cariotipo.
- Nomenclatura de citogenética convencional (ISCN 2020)
- Conceptos de citogenética molecular: Hibridación *in situ*, sustancias fluorescentes, microscopía de fluorescencia, diseño de sondas. Técnicas de citogenética molecular: FISH, FICTION, SKY, M-FISH, fiber-FISH. Nomenclatura de citogenética molecular (ISCN 2020). Nuevos métodos de análisis global del genoma: Arrays de CGH y de SNPs.
- Citogenética aplicada al diagnóstico de enfermedades constitucionales: Breve repaso de mitosis y meiosis, oogénesis y espermatogénesis. Visión general de las alteraciones cromosómicas numéricas y estructurales más frecuentes, y síndromes asociados. Procedimientos en la rutina de un Servicio de Análisis Citogenético Constitucional. Elaboración e interpretación de un informe genético de enfermedades constitucionales.
- Citogenética aplicada al diagnóstico de neoplasias hematológicas: Visión general de las alteraciones cromosómicas numéricas y estructurales adquiridas y su valor diagnóstico y pronóstico en leucemias y linfomas. Procedimientos en la rutina de un Servicio de Análisis Genético hematológico. Elaboración e interpretación de un informe genético de neoplasias hematológicas. Conservación de muestras: biobanco.
- Citogenética aplicada al diagnóstico de tumores sólidos. Visión general de las alteraciones cromosómicas numéricas y estructurales adquiridas y su valor diagnóstico y pronóstico en tumores sólidos. Procedimientos en la rutina de un Servicio de Análisis Genético de tumores sólidos. Elaboración e interpretación de un informe genético de tumores sólidos. Conservación de muestras: biobanco.

Programa práctico (Mª José Calasanz con Aroa Irigoyen, Carmen Ferreira y Yolanda Ongay)

1. Nomenclatura citogenética ISCN 2020.

2. Casos clínicos de análisis citogenético de enfermedades constitucionales.

3. Casos clínicos de análisis citogenético de neoplasias hematológicas mieloides.

4. Casos clínicos de análisis citogenético de neoplasias hematológicas linfoides.

5. Casos clínicos de análisis citogenético de tumores sólidos.

ACTIVIDADES FORMATIVAS

Metodología

Universidad de Navarra

Metodología de trabajo de la asignatura

1. CLASES EXPOSITIVAS. (Mª José Calasanz) 20 Horas (Toda la clase)

- Metodología: clases teóricas en aula para todos los alumnos, participativas e interactivas, en las que se exponen los conceptos fundamentales de cada tema. Cada clase teórica se inicia con un resumen breve de la anterior y los alumnos pueden resolver sus dudas.
- Previamente se pondrán en ADI documentos complementarios, como diapositivas, artículos relevantes…

2. PRÁCTICAS (Mª José Calasanz, Aroa Irigoyen y Carmen Ferreira) 10 Horas (Toda la clase)

LAS PRÁCTICAS SON OBLIGATORIAS

- Metodología: Se realizarán 5 sesiones de 2 horas en aula, en las que se presentarán varios casos prácticos por sesión; Los casos prácticos (de enfermedades constitucionales, de neoplasias hematológicas, y de tumores sólidos) se discutirán en grupos de un máximo de 5 personas.
- Se proporcionará al alumno imágenes de resultados de pruebas citogenéticas que le permitirá, por una parte, llevar a cabo el análisis y, por otra elaborar el informe citogenético de los casos clínicos presentados en cada sesión. Al principio de cada sesión al alumno se le entrega un guión y un cuestionario (puntuable) de 10 preguntas tipo test de 5 opciones,que deberá entregar al final de la sesión de prácticas.

Como resultado, los alumnos ponen en práctica los conocimientos adquiridos en situaciones reales de un servicio de análisis citogenético y la aplicación práctica de la citogenética en el diagnóstico de las enfermedades humanas.

3. SEMINARIOS. 2 Horas

- Metodología: 2 conferencias invitadas impartidas por profesionales biomédicos.
- Esta actividad ayuda al alumno a situarse en la aplicabilidad de la citogenética en el contexto clínico.

4. VISITA GUIADA. (VOLUNTARIA) (Maria José Calasanz) 1 Hora (Grupo de 6-7 alumnos)

- Metodología: Visita guiada al Servicio de Análisis Genéticos de la Universidad de Navarra en grupos de 6 personas.
- Esta actividad ayuda al alumno a situarse en la realidad de un Servicio de Análisis Genético.

5. TRABAJO PERSONAL DEL ALUMNO: 40 horas

- Metodología: el alumno debe estudiar el material docente entregado en clase, así como el material adicional propuesto (artículos, enlaces a libros *on line*…) que será mayoritariamente en inglés.
- Tras el estudio se refuerza y se fijan los conocimientos necesarios para alcanzar los objetivos de la asignatura, y se adquiere soltura con el lenguaje genético en inglés.

6. EVALUACIÓN. 3 horas

- Examen de prácticas. Tipo test, tiempo 1 horas
- Examen teórico final. Tipo test, tiempo 2 horas.

Universidad de Navarra

EVALUACIÓN

CONVOCATORIA ORDINARIA

La evaluación global de la asignatura es el resultado de un examen teórico y práctico tipo test de 5 opciones con puntos negativos por las respuestas falladas (cada 4 mal contestadas resta 1 bien contestada)

- **70% de la nota**: Preguntas téoricas (aproximadamente de 60 a 70 preguntas)
- **30% de la nota:** Preguntas prácticas (aproximadamente de 20 a 30 preguntas)
- (Las dos partes deben estar aprobadas, y para la nota final, se realizara un promedio ponderado)

CONVOCATORIA EXTRAORDINARIA

- Todos los alumnos suspendidos deberán presentarse a un nuevo examen teórico y práctico, de características similares al de la convocatoria ordinaria.

ALUMNOS REPETIDORES

- **Todos los alumnos repetidores deberán presentarse a un nuevo examen teórico y práctico, de características similares al del curso anterior**

HORARIOS DE ATENCIÓN

Solicitar cita previa por mail a: Dra. María José Calasanz

CIMA LAB Diagnostics/ Edificio CIMA

Lab. 1.06

C/ Pio XII, 55

31080 Pamplona

Tel.: +34 948 194700 ext. 1004

Fax: +34 948 194714

BIBLIOGRAFÍA

- Diapositivas en ADI al principio de cada sesión
- Guiones de prácticas al principio de las prácticas
- The Principles of Clinical Cytogenetics. Edited by Steven L Gersen and Martha B Keagle. 3rd Ed. Springer (2013). (Libro electrónico) Localízalo en la Biblioteca

Universidad de Navarra

- Thompson and Thompson. Genética en Medicina. Nussbaum, McInnes and Willard. 7th Ed. Elsevier (2008). Localízalo en la Biblioteca ; (2016) Localízalo en la Biblioteca (Libro electrónico)
- Técnicas de Diagnóstico Genético en neoplasias hematológicas y tumores sólidos. María José Calasanz. Marzo (2002) (Incluye artículo de actualización, Actualizado en 2009). Localízalo en la Biblioteca
- Recursos de Internet en relación con citogenética.