

## Enfermedades Genéticas Simples (3 créditos)

### Objetivos docentes

Este curso forma parte del grupo de cursos de medicina genómica. Se ocupa de las enfermedades genéticas simples, es decir, aquellas causadas por una alteración en un solo gen. Después de repasar este concepto y los tipos de transmisión de estas enfermedades, el alumno estudiará las enfermedades de este tipo más importantes, su forma de estudio, y también sus bases biológicas.

### Programa

1. Concepto de enfermedad genética simple. Tipos de mutaciones. Formas de transmisión.
2. Alteraciones Cardiovasculares: Coagulación y Fibrinólisis. Cardiomiopatías. Disritmias y alteraciones de la conducción.
3. Alteraciones Respiratorias: Fibrosis Quística. Enfisema.
4. Alteraciones Renales: Poliquistosis Renal.
5. Alteraciones Endocrinas: Tiroides. Suprarrenal. Hipófisis y Crecimiento. Sistema Reproductor.
6. Alteraciones Neurológicas. Distrofias Musculares. Alzheimer. X-Frágil. Ganglios Basales.
7. Alteraciones Oftalmológicas. Atrofia óptica y ceguera congénita. Retina.
8. Otros Sistemas.

### Bibliografía

Emery and Rimoin's Principles and Practice of Medical Genetics. Churchill Livingstone 4ª edición, 2002

Artículos originales y de revisión