UNIVERSIDAD DE GRANADA

biología Granada

Propuesta TFGB. Curso: 22-23

DEPARTAMENTO: Genética

CÓDIGO DEL TFG: GEN-05

1. DATOS DEL TFG OFERTADO:

Título: Detecci· n y diagn· stico actual de las enfermedades gen®ticas

Resumen (Introducción, Objetivos y Plan de trabajo; máx. 2.460 caracteres con espacios y fuente Arial 9):

Las enfermedades gen®ticas son el resultado de anomal²as tanto en los genes como en los cremosomas. Actualmente hay m§s de 7000 enfermedades gen®ticas descritas y, en muchos casos, es complicado diagnosticarlas correctamente. Algunas de ellas son realtivamente frecuentes en las poblaciones, pero otras, llamadas " enfermedades raras" poseen frecuencias de menos de 5/ 10000, por lo que no en todas est§n desarrollados los test de detecci· n o los tratamientos espec²ficos. Para poder tratar una enfermedad gen®tica es imprescindible aplicar unas pruebas gen®ticas muy precisas para conseguir un diagn· stico inequ²voco. En los ¼timos a¶os, con el gran avance de las t®cnicas gen®ticas, ha habido un gran desarrollo de los tests gen®ticos que ofrecen los laboratorios para un gran abanico de enfermedades gen®ticas. Por este motivo, el OBJETIVO de este trabajo es realizar una revisi· n exhaustiva de los m®todos de detecci· n y diagn· stico gen®tico actuales, con los tests de an§lisis utilizados tanto a nivel molecular, cromos· mico, bioqu²mico o genomico. Los objetivos concretos son:
1) Conocer, comprender y clasificar los distintos tipos de enfermedades gen®ticas.
2) Determinar de qu®muestras es necesario disponer para un buen diagn· stico gen®tico, as² como el momento apropiado para su obtenci· n.
3) Profundizar en los distintas pruebas gen®ticas que actualmente ofrecen los laboratorios de Gen®tica.
4) Presentar las funciones que un asesor gen®tico posee en la actualidad.
5) El posible tratamiento de las enfermedades gen®ticas y el concepto de medicamento hu®rfano.
PLAN DE TRABAJO:
1) Primera reuni· n con el estudiante y b½squeda bibliogr§fica (20h). Reuni· n con la tutora (1h)
2) An§lisis y elaboraci· n de resultados (40h). Reuni· n con la tutora (30')
3) Discusi· n de los resultados, resumen y conclusiones (137,5h). Reuni· n con la tutora (1h 30')
4) Preparaci· n y ejecuci· n de la exposici· n (24h). Reuni· n con la tutora (1h)

Tabla de actividades y dedicación estimada:

Planteamiento y desarrollo del trabajo	60
Elaboración de la memoria	215
Preparación y ejecución de la exposición	25
TOTAL (12 ECTS)	**300 horas**

2. MODALIDAD (*): Trabajo Bibliográfico

(*) En el caso de trabajos experimentales, el tutor considera conveniente que el estudiante realice el taller "Prevención de riesgos y eliminación de residuos en el laboratorio" ☐

3. DATOS DEL TUTOR/A UGR (**):

Apellidos: Cabrero Hurtado **Nombre**: Josefa

Teléfono: 958-243262 ***e*-mail:** jcabrero@ugr.es

(**) En el caso de trabajos desarrollados en Empresas u otras Instituciones ajenas a la Universidad de Granada, por favor completar la siguiente información:

TUTOR/A DE LA EMPRESA O INSTITUCIÓN:

Apellidos: **Nombre:**

Empresa / Institución:

Teléfono: ***e*-mail:**

4. DATOS DEL ESTUDIANTE (***):

(***) Si ha sido acordado por el estudiante y profesor/a, por favor completar la siguiente información sobre el estudiante:

Apellidos: **Nombre:**

***e*-mail institucional:**