FICHA IDENTIFICATIVA

DATOS DE LA ASIGNATURA

Código: 33065
Nombre: Genética Humana
Ciclo: Grado
Créditos ECTS: 5
Curso académico: 2025-26

TITULACIONES

Titulación	Centro	Curso	Periodo
1100 - Grado en Biología	Facultat de Ciències Biològiques	4	Primer cuatrimestre

MATERIAS

Titulación	Materia	Carácter
1100 - Grado en Biología	Fundamentos de Biología Sanitaria	OPTATIVA

COORDINACIÓN

MOLTO RUIZ MARIA DOLORES

RESUMEN

La asignatura de Genética Humana se imparte en el cuarto curso del Grado en Biología (Plan 2009) y pertenece a la intensificación Fundamentos de Biología Sanitaria (FBS). Es una asignatura de carácter teórico-práctico, que se ubica en el primer cuatrimestre junto con las asignaturas Endocrinología y Reproducción y Bioquímica Clínica.

La Genética Humana se encarga del estudio de la herencia y de la variación de los caracteres biológicos en los humanos, constituyendo actualmente uno de los pilares de la Biología Sanitaria y de la Biomedicina. El conocimiento del lenguaje y los conceptos de Genética Humana, así como la valoración de la perspectiva genética y genómica de la salud y la enfermedad, establecen un marco de aprendizaje, que es esencial hoy en día en el ejercicio profesional dentro del campo de la salud.

La Genética Humana constituye un campo de la Biología muy amplio, en el que coexisten en perfecta armonía, metodologías clásicas con otras más novedosas. Ello ha permitido el estudio de un gran número de alteraciones genéticas responsables de enfermedades, posibilitando el desarrollo de estrategias para la detección, el diagnóstico y el tratamiento de tales patologías. Ha sido sin duda, el Proyecto Genoma Humano el motor que ha impulsado las investigaciones en torno al aislamiento de los genes responsables de enfermedades hereditarias, las de tipo mendeliano en un primer momento y, más recientemente, las enfermedades con herencia compleja, mucho más prevalentes en la población. La naturaleza de los

avances que se consiguen continuamente, en este sentido, tienen una enorme repercusión social, que hace que los temas relacionados con la Genética Humana tengan una presencia constante en los medios de comunicación y sean objeto de debate, no sólo en la comunidad científica, sino también en la opinión pública.

CONOCIMIENTOS PREVIOS

RELACIÓN CON OTRAS ASIGNATURAS DE LA MISMA TITULACIÓN

No se han especificado restricciones de matrícula con otras asignaturas del plan de estudios.

OTROS TIPOS DE REQUISITOS

Es necesario tener superados 120 ECTS

COMPETENCIAS / RESULTADOS DE APRENDIZAJE

-

Apreciación del rigor, el trabajo metódico, y la solidez de los resultados.

Aprendizaje autónomo y adaptación a nuevas situaciones.

Capacidad de análisis crítico de textos científicos.

Capacidad de elaborar artículos, informes o proyectos y de exponerlos a diferentes auditorios.

Capacidad de organización, planificación y gestión de la información usando bases de datos bibliográficas adecuadas.

Capacidad de resolución de problemas y toma de decisiones.

Capacidad de utilización de herramientas matemáticas y estadísticas.

Conocer las aplicaciones de los análisis genéticos en la identificación de individuos y la determinación de relaciones de parentesco.

Conocer las estrategias genéticas para la prevención de enfermedades hereditarias como fundamento del consejo y diagnóstico genético.

Conocer los fundamentos de terapia génica.

Conocer los principales métodos y técnicas experimentales aplicadas al estudio de las enfermedades humanas, su etiología y la efectividad de los tratamientos.

Conocer y saber aplicar el método científico.

Conocimiento de bases de legislación relacionada con la Biología.

Conocimiento de las enfermedades y disfunciones más frecuentes durante las distintas etapas de la vida.

Conocimiento de sistemas de gestión en tareas profesionales en Biología sanitaria.

Diferenciar entre enfermedades cromosómicas, genéticas de transmisión mendeliana y multifactoriales.

Habilidad para el trabajo en equipo y en contextos multidisciplinares.

Potenciación de la capacidad de liderazgo.

Potenciar la creatividad, iniciativa y espíritu emprendedor.

Reflexión ética sobre la actividad profesional.

Saber analizar datos usando herramientas estadísticas apropiadas.

Utilización del vocabulario específico de la Biología sanitaria.

DESCRIPCIÓN DE CONTENIDOS

1. Introducción a la Genética humana

El papel de la Genética en la Biología Sanitaria. Avances técnicos y
científicos en Genética Humana. El Proyecto genoma humano. Grandes proyectos internacionales en genómica. Bases de datos genómicos. Enfermedades genéticas y hereditarias. Prevalencia e Incidencia de una enfermedad.

2. Bases cromosómicas y genómicas de las enfermedades: Alteraciones de los autosomas

Estudio de los cromosomas humanos. Gametogénesis y mutagénesis. Alteraciones del cariotipo y técnicas de estudio. Alteraciones autosómicas estructurales. Alteraciones autosómicas numéricas. Diploidía y disomía uniparental. Principales síndromes citogenéticos.

3. Bases cromosómicas y genómicas de las enfermedades: Alteraciones de los cromosomas sexuales

Compensación de la dosis génica. Mecanismo de inactivación del cromosoma X. Alteraciones en los

heterocromosomas. Sitios frágiles. El síndrome del cromosoma X-frágil.

4. Bases genéticas y moleculares de las enfermedades hereditarias.

Patrones de herencia mendeliana. Estudios de genealogías. Predicción genética y riesgo de recurrencia. Mutaciones de ganancia y de pérdida de función. Variaciones en la herencia mendeliana. Penetrancia. Expresividad. Heterogeneidad de locus. Anticipación genética. Pleiotropia. Impronta genética. Letalidad. Mosaicismo. Herencia mitocondrial.

5. Genética de las enfermedades con herencia compleja

Herencia multifactorial continua. Herencia multifactorial discontinua. Factores de vulnerabilidad genética. Estudios de agregación familiar. Estudios de gemelos: tasas de concordancia y heredabilidad. Estudios de adopción. Malformaciones congénitas. Trastornos multifactoriales en la población adulta.

6. Grupos sanguíneos

El sistema AB0 y el Rh. Incompatibilidades.

7. Identidad genética

La aplicación de los marcadores moleculares para la obtención de huellas genéticas. La huella genética en la asignación de identidades. Asignación de probabilidades en genética forense. Asignación de probabilidades en pruebas de paternidad y de parentesco biológico.

8. Genética del cáncer

Bases genéticas del cáncer. Cáncer hereditario y esporádico. Factores de riesgo de tipo ambiental. Mutaciones en oncogenes y genes supresores de tumor. Alteraciones en la reparación del DNA. Inestabilidad cromosómica. Progresión tumoral.

9. Identificación de genes implicados en las enfermedades humanas

Identificación de los genes responsables de las enfermedades Mendelianas: Clonación posicional. Cartografía genética: Análisis de ligamiento. Secuenciación del exoma/genoma. Secuenciación de paneles de genes. Identificación de factores genéticos de riesgo en las enfermedades multifactoriales: estudios de asociación. Problemas éticos.

10. Prevención de las enfermedades genéticas

Consejo genético. Determinación de los riesgos de recurrencia. Diagnóstico genético: preimplantacional, prenatal y presintomático. Métodos de diagnóstico y pruebas de laboratorio.Pruebas de cribado genético en la población.

11. Tratamiento de las enfermedades genéticas

Estrategias terapéuticas. Terapia génica: tipos. Genes y construcciones terapéuticas. Vectores y métodos de transferencia. Enfermedades candidatas. Aplicación de la genómica al tratamiento del cáncer. Edición genómica. Terapia de reemplazo de mitocondrias. Farmacogenética y medicina personalizada. Aspectos éticos.

12. Prácticas de laboratorio

PRÁCTICA 1. Detección de polimorfismos en el gen ADH3 mediante hibridación en filtro y sondas ASO. Amplificación de gDNA mediante PCR. Realización de un dot blot. Hibridación con Oligonucleótidos específicos de alelo (ASO). Detección de los híbridos por colorimetría. Interpretación de los resultados.
PRÁCTICA 2. Identidad genética.
Genotipado de un marcador microsatélite del gen DRD4. Identificación de los cromosomas X e Y mediante marcadores moleculares. Interpretación de los resultados. Elaboración de perfiles moleculares individualizados, a partir de los resultados de ambas prácticas, para la asignación de la identidad de una muestra problema.

13. Problemas y casos clínicos

Resolución de problemas y casos clínicos
Análisis de genealogías y determinación del patrón de herencia. Cálculo del riesgo genético y riesgo de recurrencia en enfermedades mendelianas y enfermedades cromosómicas. Análisis de ligamiento. Cálculo de la frecuencia de recombinación. Determinación del valor LOD. Estudios de asociación caso-control: cálculo de la Odd ratio. Asignación de probabilidades en genética forense y en pruebas de paternidad. Diagnóstico genético indirecto mediante marcadores moleculares.

VOLUMEN DE TRABAJO (HORAS)

ACTIVIDADES PRESENCIALES

Actividad	Horas
Tutorías	2,00
Teoría	27,00
Prácticas en aula	6,00
Laboratorio	15,00
Total horas	**50,00**

ACTIVIDADES NO PRESENCIALES

Actividad	Horas
Asistencia a otras actividades	0,00
Elaboración de trabajos individuales o en grupo	0,00
Estudio y trabajo autónomo	35,00
Preparación de clases	16,00
Preparación de actividades de evaluación	20,00
Resolución de casos prácticos	4,00
Total horas	**75,00**

METODOLOGÍA DOCENTE

Las siguientes metodologías docentes serán utilizadas para el desarrollo de esta asignatura:

Clases de teoría. Sesiones de una hora para cubrir esta faceta docente. En las clases de teoría se empleará básicamente la clase magistral. El profesor/a presentará los contenidos más relevantes de la asignatura, empleando los medios audiovisuales necesarios para el desarrollo ágil y coherente de las mismas. El profesor/a dejará accesible en la plataforma de apoyo a la docencia Aula Virtual, el material necesario para el correcto seguimiento de las clases de teoría.

Clases prácticas de laboratorio y de problemas. Las clases de laboratorio se llevarán a cabo en 5 sesiones de 3 horas (15 h) y son de asistencia obligatoria. Las clases de problemas constan de 6 sesiones de 1h. En

ellas se reforzarán los conceptos presentados en las clases de teoría y se estimulará la participación activa de los alumnos a través de la discusión y resolución de problemas y casos clínicos. El profesor preparará una serie de ejercicios para cada bloque temático, que permitirán trabajar de forma individual (mediante la preparación personal de los mismos) y de forma colectiva (mediante la exposición y discusión en la clase de grupo) los aspectos más relevantes del temario.

Tutorías de grupo: En dos sesiones, de una hora de duración cada una se revisarán aquellos conceptos más complejos o que resulten de mayor dificultad para los alumnos.

Tutorías personalizadas. Al alumno se le instará a que utilice este recurso para asesorarse y discutir con el profesor cualquier tema sobre el programa, la asignatura, o los estudios de grado.

EVALUACIÓN

1. **Evaluación de los conocimientos de teoría**

Se realizará una evaluación de los conceptos trabajados en las sesiones teóricas mediante una prueba escrita al final del cuatrimestre. La prueba consistirá en preguntas de respuesta corta y de tipo test. El valor de esta prueba será el 60% de la calificación final de la asignatura.

2. **Evaluación de los conocimientos prácticos**

El valor de la nota obtenida en la evaluación de los conocimientos prácticos será el 40% de la calificación final de la asignatura.

Se hará una evaluación de la capacidad del alumno para enfrentarse y resolver problemas de tipo genético, mediante una prueba escrita que se realizará junto con la de teoría al finalizar el curso. El valor de esta prueba será el 20 % de la calificación final de la asignatura.

El aprovechamiento del aprendizaje en el laboratorio, se evaluará teniendo en cuenta la presentación de los resultados de las prácticas y su discusión transcurridos 15 días de la finalización de estas clases (10% los de resultados de la nota final) y una prueba escrita que se llevará a cabo en la última sesión del laboratorio (10% de la nota final). La asistencia a las sesiones de laboratorio es requisito imprescindible para aprobar la asignatura.

Otras consideraciones:

La nota final será la suma de las notas alcanzadas en los distintos apartados. Para superar la asignatura será necesario obtener una calificación global igual o superior a 5 sobre 10, siempre y cuando la nota de los conocimientos teóricos y prácticos (tanto de los problemas como del laboratorio) sea independientemente, igual o superior a 4 sobre 10.

Para los alumnos que no hayan aprobado la asignatura en la primera convocatoria, las notas de los conocimientos teóricos y de los prácticos obtenidas en dicha convocatoria se guardarán para la segunda convocatoria, siempre y cuando sean iguales o mayores de 4 sobre 10.

La nota obtenida del trabajo de laboratorio se guardará para el siguiente curso, si es igual o superior a 5 puntos sobre 10.

Aquellos estudiantes que NO se presenten a alguna de las partes del examen final (teoría o problemas) al final del primer cuatrimestre o en la segunda convocatoria, figurarán con la nota de NO PRESENTADOS en las actas

ADELANTO DE CONVOCATORIA: Para solicitar el adelanto de convocatoria de esta asignatura se deberán de haber realizado las actividades obligatorias que se indican en esta guía docente.

BIBLIOGRAFÍA

-JORDE LB, CAREY JC y Bamshad MJ. Genética Médica. 2021 (6ª ed). Editorial Elsevier España SL. ISBN 978-84-9113-797-9; eISBN: 978-84-9113-880-8.

-COHN R, SCHERER S and HAMOSH A. Thompson & Thompson Genetics and Genomics in Medicine. 2023 (9ª Ed). Editorial Elsevier. ISBN: 978-0323547628.

-NUSSBAUM R.L., McINNES R.R., WILLARD H.F. Genética en Medicina. 2016 (8ª Ed). Elsevier España. ISBN: 9788445826423.

-PIERCE B.A. Genetics: A Conceptual Approach. 2018 (5ª Ed.). WH Freeman. ISBN 1319187811. La cuarta edición tiene traducción al castellano: Genética: un enfoque conceptual. 2016 (4ª ed). Editorial Médica Panamericana. -PRITCHARD D.J.

-KORF B.R. Genética Médica. 2015 (3ª ed). Editorial Médica Panamericana. ISBN 9788479033958.

-STRACHAN T, GOODSHIP J, and CHINNERY P. 2015. Genetics and Genomics in Medicine. Garland Science, Taylor & Francis Group, LLC. ISBN 978-0-8153-4480-3. -

-STRACHAN and READ. Human Molecular Genetics. 2018 (5ª ed, ISNB 0815345895); 2010 (4ª ed, ISBN, 9780815341499) Garland Science/Taylor & Francis Group. La tercera edición tiene traducción al castellano (2006, Mc.Graw-Hill Interamericana, ISBN970-10-5135-1).

-Peter Turnpenny and Sian Ellard. Emery: Elementos de genética médica. 2018 (Ed. 15). Elsevier. ISBN 9788491132066

-COHN R, SCHERER S and HAMOSH A. Thompson & Thompson Genetics and Genomics in Medicine. 2023 (9ª Ed). Editorial Elsevier. ISBN: 978-0323547628.

Libros electrónicos: - Relación de libros electrónicos sobre temas de biomedicina. https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/

-CRESPILLO MÁRQUEZ Manuel C y BARRIO CABALLERO Pedro A. (editores). GENÉTICA FORENSE. Del laboratorio a los Tribunales. 2019. Editorial Díaz de Santos. Madrid. ISBN: 978-84-9052-213-4.

-DELGADO RUBIO A., GALÁN GÓMEZ E., GUILLÉN NAVARRO E., LAPUNZINA BADÍA PABLO D., PENCHASZADEH VICTOR B., ROMEO CASABONA CARLOS MARÍA, EMALDI CIRIÓN AITZIBER. Asesoramiento Genético en la práctica médica. 2012. Editorial Médica Panamericana.

-LORENTE, J.A. Un detective llamado ADN. 2004, Ediciones Temas de Hoy. ISBN: 84-8460-386-

WEBS recomendadas

GeneCards: http://www.genecards.org/

Gene Names: www.genenames.org

GeneReviews: http://www.genereviews.org/

OMIM Online Mendelian Inheritance in Man: https://omim.org/

Orphanet (portal europeo de información de referencia en enfermedades raras y medicamentos huérfanos): https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php