



FICHA IDENTIFICATIVA

DATOS DE LA ASIGNATURA

Código: 33155
Nombre: Genética Humana
Ciclo: Grado
Créditos ECTS: 6
Curso académico: 2025-26

TITULACIONES

Titulación	Centro	Curso	Periodo
1109 - Grado en Bioquímica y Ciencias Biomédicas	Facultat de Ciències Biològiques	4	Primer cuatrimestre

MATERIAS

Titulación	Materia	Carácter
1109 - Grado en Bioquímica y Ciencias Biomédicas	Biomedicina molecular	OBLIGATORIA

COORDINACIÓN

MOLTO RUIZ MARIA DOLORES

RESUMEN

La Genética Humana es una asignatura obligatoria de cuarto curso del Grado en Bioquímica y Ciencias Biomédicas de la Universitat de València (Plan de estudios de 2009). Es de carácter teórico-práctico, le corresponden 6 créditos ECTS y se impartirá en el primer cuatrimestre. Esta asignatura forma parte de la materia "Biomedicina molecular" junto con la asignatura obligatoria "Bioquímica clínica y patología molecular", y las asignaturas optativas "Patogénesis microbiana", "Farmacología molecular", y "Parasitología molecular sanitaria".

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 fundamentales de la Biomedicina. El conocimiento del lenguaje, los conceptos y métodos de la 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 de la Biomedicina y de las Ciencias de la salud.

Esta asignatura pretende dar una visión global e integradora de la aplicación de la Genética al estudio de la herencia en la especie humana, haciendo hincapié en los métodos y técnicas específicas que han permitido el aislamiento de los genes y la caracterización de las mutaciones responsables de muchas enfermedades hereditarias. En armonía con el desarrollo teórico de la asignatura, se desarrollarán experimentalmente metodologías básicas en Genética Humana, útiles para aprender los fundamentos necesarios en la realización del Diagnóstico y Consejo Genético, que se complementará con la discusión y resolución de casos concretos.



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

COMPETENCIAS / RESULTADOS DE APRENDIZAJE

-

Adquirir destrezas en el manejo de las metodologías empleadas en las biociencias moleculares y en el registro anotado de actividades.

Capacidad de análisis, síntesis y razonamiento crítico en la aplicación del método científico.

Capacidad de utilizar las nuevas tecnologías de información y comunicación.

Capacidad para el trabajo multidisciplinar en equipo y la cooperación.

Capacidad para trabajar correctamente en los laboratorios de Biomedicina incluyendo seguridad, manipulación, eliminación de residuos y registro anotado de actividades.

Capacidad para utilizar la instrumentación básica en los laboratorios de Biomedicina.

Comprender las aproximaciones experimentales y sus limitaciones así como interpretar resultados científicos en biociencias moleculares y biomedicina.

Conocer el papel de los genes en el cáncer y su seguimiento mediante marcadores tumorales.

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

Conocer las aplicaciones de los conocimientos adquiridos en el diagnóstico, prevención y tratamiento de las enfermedades humanas.

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

Conocer los elementos moleculares y celulares comunes y diferenciales de los diferentes tipos de organismos vivos con especial énfasis en el ser humano y organismos modelo para su estudio.

Conocer los fundamentos de terapia génica.

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

Conocer los procedimientos habituales utilizados por los científicos en el área de las biociencias moleculares y la biomedicina para generar, transmitir y divulgar la información científica.



Conocer y comprender las bases moleculares de la información genética y los mecanismos de su transmisión y variación.

Conocimiento de las enfermedades y disfunciones más frecuentes.

Desarrollo de habilidades para la aplicación de los conocimientos adquiridos al mundo profesional.

Diferenciar entre enfermedades cromosómicas, de transmisión mendeliana y multifactoriales.

Saber diseñar estrategias experimentales multidisciplinares en el ámbito de las biociencias moleculares para la resolución de problemas biológicos complejos, especialmente los relacionados con salud humana.

Saber trabajar de manera responsable y rigurosa en el laboratorio, considerando los aspectos de seguridad en la experimentación así como los aspectos legales y prácticos sobre la manipulación y eliminación de residuos.

Saber utilizar las diferentes fuentes bibliográficas y bases de datos biológicos y usar las herramientas bioinformáticas.

Tener una visión integrada de las técnicas y métodos utilizados por las ciencias Biomédicas.

Utilización de terminología específica de la biomedicina.

DESCRIPCIÓN DE CONTENIDOS

1. Introducción a la Genética humana

El papel de la Genética humana en la Biomedicina y en las Ciencias de la salud. Avances técnicos y científicos en Genética Humana. El Proyecto Genoma Humano. Grandes proyectos internacionales en genómica. Bases de datos genómicos. Genética médica. Enfermedades genéticas y enfermedades hereditarias. Prevalencia e Incidencia de una enfermedad.

2. Bases genéticas y moleculares de los patrones de herencia mendelianos

Enfermedades raras. Herencia mendeliana. Mutaciones de ganancia y de pérdida de función. Estudios de genealogías. Coeficiente de endogamia. Patrones de herencia autosómica y ligada a los cromosomas sexuales. Ejemplos. Patrones atípicos de herencia. Alelos múltiples: Grupos sanguíneos y antígenos HLA.



3. Heterogeneidad y expresión variable de los fenotipos mendelianos.

Factores que afectan a los patrones de herencia básicos. Penetrancia. Expresividad. Mutaciones de novo. Mosaicismo gonadal. Letalidad. Heterogeneidad genética. Pleiotropía.

4. Herencia mendeliana no clásica: Mutaciones dinámicas e impronta genómica.

Mutaciones dinámicas. Mecanismos y clasificación de las expansiones de nucleótidos. Anticipación genética. Sitios frágiles. Epigenética. Epimutaciones. Enfermedades epigenéticas y epigenómicas. Genes con impronta.

5. Herencia mitocondrial

El genoma mitocondrial. Características de la herencia mitocondrial. Tipos de mutaciones en el genoma mitocondrial. Enfermedades con herencia mitocondrial. Ejemplos. Terapia de reemplazo de mitocondrias.

6. Genética de las enfermedades con herencia compleja.

Genes y Ambiente. Norma de reacción. Herencia multifactorial continua. Herencia multifactorial discontinua. Alelos de vulnerabilidad genética. Estudio de las enfermedades complejas: estudios de agregación familiar; estudios de gemelos: tasas de concordancia y heredabilidad; estudios de adopción.

7. Identificación de genes causantes de enfermedades mendelianas

Principios y estrategias. Metodología convencional: Clonación funcional, de genes candidatos y posicional. Cartografía genética: clonación de puntos de rotura cromosómica, análisis de ligamiento y autocigosidad. Metodología genómica: Secuenciación del genoma/exoma completo. Decisiones y criterios en la identificación del gen causal. Paneles de genes. Problemas éticos: hallazgos incidentales, hallazgos secundarios y cribado oportunista.

8. Identificación de factores genéticos de riesgo en las enfermedades de herencia compleja

Introducción. Estudios de asociación caso-control. Desequilibrio de ligamiento. Estudios de asociación del genoma



completo. Riesgo poligénico. Limitaciones de los estudios de asociación. Interacción gen-ambiente (GxE) en las enfermedades complejas

9. Genética del cáncer

Introducción. Factores de riesgo genético y ambiental. Mutaciones somáticas. Mutaciones germinales. Oncogenes y mecanismos de activación. Genes supresores de tumor. Hipótesis de Knudson. Pérdida de heterocigosidad tumoral. Alteraciones en la reparación del DNA. Inestabilidad cromosómica. Progresión tumoral. Ejemplos.

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. Logros y futuro de la terapia génica. Aplicación de la genómica al tratamiento del cáncer. Farmacogenética y medicina personalizada. Aspectos éticos en el campo de la genética humana.

12. Laboratorio de Genética Humana: Detección de polimorfismos en el gen ADH3 utilizando hibridación en filtro y sondas ASO

Obtención de gDNA de muestras de sangre periférica. Amplificación del exón 8 del gen ADH3, mediante PCR, a partir de muestras de gDNA. Realización de un dot blot. Hibridación con oligonucleótidos específicos de alelo (sondas ASO) maacados con dUTP-digoxigenina. Detección de los híbridos por colorimetría. Interpretación de los resultados.

13. Laboratorio de Genética Humana: Obtención del Cariotipo

Extracción de 2 ml de sangre periférica. Cultivo de linfocitos. Acumulación de células en metafase y dispersión de los cromosomas. Fijación, extensión y tinción de las muestras. Observación al microscopio óptico y fotografiado.



Ordenación y clasificación de los cromosomas.

VOLUMEN DE TRABAJO (HORAS)

ACTIVIDADES PRESENCIALES

Actividad	Horas
Teoría	36,00
Prácticas en aula	8,00
Laboratorio	16,00
Total horas	60,00

ACTIVIDADES NO PRESENCIALES

Actividad	Horas
Asistencia a otras actividades	1,00
Elaboración de trabajos individuales o en grupo	6,00
Estudio y trabajo autónomo	40,00
Preparación de clases	10,00
Preparación de actividades de evaluación	19,00
Resolución de casos prácticos	14,00
Total horas	90,00

METODOLOGÍA DOCENTE

1. Clases de teoría. En las clases de teoría se empleará básicamente la clase magistral de una duración de 1 hora. El profesor presentará los contenidos más relevantes de la asignatura, empleando los medios audiovisuales necesarios para el desarrollo ágil y coherente de las mismas. El profesor dejará accesible en la plataforma de apoyo a la docencia Aula Virtual, el material necesario para el correcto seguimiento de las clases. Los contenidos serán integrados con los del resto de las actividades de la asignatura, a la vez que se promoverá su transversalidad en relación con otras asignaturas de la materia "Biomedicina molecular".

2. Clases de laboratorio. El programa de clases prácticas de laboratorio se desarrollará de forma coordinada con las clases de teoría. La duración de cada sesión de laboratorio será entre 4 y 2 h en función del día. Estas clases son de asistencia obligatoria.

3. Clases de problemas. En estas sesiones, de 1 hora de duración, 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.

4. Seminarios, conferencias u otras actividades. Se impartirán seminarios a cargo de investigadores



cuyas líneas de trabajo corresponden a la Biomedicina molecular, invitados con el fin de que los estudiantes conozcan y tomen contacto con las investigaciones actuales en las temáticas de sus estudios.

5. 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

- **Pruebas objetivas sobre los contenidos de la materia (80%):** (i) Se realizará una evaluación de los conceptos trabajados en las sesiones teóricas, mediante la realización de una prueba escrita al final del cuatrimestre. Esta 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 y (ii) Se hará una evaluación de la capacidad del alumno para enfrentarse y resolver problemas/ ejercicios sobre la materia mediante una prueba escrita. que se realizará junto con la de teoría al finalizar el cuatrimestre. El valor de esta prueba será el 20% de la calificación final de la asignatura.

- **Seguimiento individualizado en actividades de carácter práctico (20%):** (i) Presentación de los resultados de las prácticas de laboratorio y su discusión transcurridos 15 días al finalizar estas clases (10% de la nota final) y (ii) Una prueba escrita que se llevará a cabo en la última sesión de laboratorio (10% de la nota final). La asistencia a las clases de laboratorio es requisito imprescindible para aprobar la asignatura.

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 cada uno de los apartados de teoría, problemas y laboratorio sea 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 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 haber realizado las actividades obligatorias que se indican en esta guía docente.

BIBLIOGRAFÍA



Básicas

- COHN R, SCHERER S and HAMOSH A. Thompson & Thompson Genetics and Genomics in Medicine. 2023 (9ª Ed). Editorial Elsevier. ISBN: 978-0323547628.
- 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.
- 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. 2019 (5ª ed, ISBN 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).
- TURNPENNY P. and ELLARD S. Emery. Elementos de genética médica. 2018 (Ed. 15). Elsevier. ISBN 9788491132066

Complementarias

- 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.

- 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/es>