

**FITXA IDENTIFICATIVA****DADES DE L'ASSIGNATURA**

Codi: 33155
Nom: Genètica humana
Cicle: Grau
Crèdits ECTS: 6
Curs acadèmic: 2026-27

TITULACIONS

Titulació	Centre	Curs	Període
1109 - Grau en Bioquímica i Ciències Biomèdiques	Facultat de Ciències Biològiques	4	Primer quadrimestre

MATÈRIES

Titulació	Matèria	Caràcter
1109 - Grau en Bioquímica i Ciències Biomèdiques	Biomedicina molecular	OBLIGATÒRIA

COORDINACIÓ

MOLTO RUIZ MARIA DOLORES

RESUM

La Genètica Humana és una assignatura obligatòria de quart curs del Grau en Bioquímica i Ciències Biomèdiques de la Universitat de València (Pla d'estudis de 2009). És de caràcter teòric-pràctic, li corresponen 6 crèdits ECTS i s'impartirà en el primer quadrimestre. Aquesta assignatura forma part de la matèria "Biomedicina molecular" juntament amb l'assignatura obligatòria "Bioquímica clínica i patologia molecular", i les assignatures optatives "Patogènesis microbiana", "Farmacologia molecular", i "Parasitologia molecular sanitària".

La Genètica Humana s'encarrega de l'estudi de l'herència i de la variació dels caràcters biològics en els humans, constituint actualment un dels pilars fonamentals de la Biomedicina. El coneixement del llenguatge, els conceptes i mètodes de la Genètica Humana, així com la valoració de la perspectiva genètica i genòmica de la salut i la malaltia, estableixen un marc d'aprenentatge, que és essencial avui dia en l'exercici professional de la Biomedicina i Ciències de la salut.

Aquesta assignatura pretén donar una visió global i integradora de l'aplicació de la Genètica a l'estudi de l'herència en l'espècie humana, posant l'accent en els mètodes i tècniques específiques que han permès l'aïllament dels gens i la caracterització de les mutacions responsables de moltes malalties hereditàries. En harmonia amb el desenvolupament teòric de l'assignatura, es desenvoluparan experimentalment metodologies bàsiques en Genètica Humana, útils per a aprendre els fonaments necessaris en la realització del Diagnòstic i Consell Genètic, que es complementarà amb la discussió i resolució de casos concrets.



CONEXEMENTS PREVIS

RELACIÓ AMB ALTRES ASSIGNATURES DE LA MATEIXA TITULACIÓ

No s'ha especificat restriccions de matrícula amb altres assignatures del pla d'estudis.

ALTRES TIPUS DE REQUISITS

COMPETÈNCIES / RESULTATS D' APRENENTATGE

1101 -

Adquirir destreses en el maneig de les metodologies utilitzades en les biociències moleculars i en el registre anotat d'activitats.

Capacitat d'anàlisi, síntesi i raonament crític en l'aplicació del mètode científic.

Capacitat d'utilitzar les noves tecnologies de la informació i la comunicació.

Capacitat per al treball multidisciplinari en equip i la cooperació.

Capacitat per treballar correctament als laboratoris de biomedicina, incloent-hi seguretat, manipulació, eliminació de residus i registre anotat d'activitats.

Capacitat per utilitzar la instrumentació bàsica als laboratoris de biomedicina.

Comprendre les aproximacions experimentals i les seues limitacions així com interpretar resultats científics en biociències moleculars i biomedicina.

Coneixement de les malalties i disfuncions més freqüents.

Conèixer el paper dels gens en el càncer i el seu seguiment mitjançant marcadors tumorals.

Conèixer els elements moleculars i cel·lulars comuns i diferencials dels diferents tipus d'organismes vius amb especial èmfasi en l'ésser humà i organismes model per al seu estudi.

Conèixer els fonaments de teràpia gènica.

Conèixer els principals mètodes i tècniques experimentals aplicades a l'estudi de la salut i la malaltia humanes, la seua etiologia i l'efectivitat dels tractaments.

Conèixer els procediments habituals utilitzats pels científics en l'àrea de les biociències moleculars i la biomedicina per generar, transmetre i divulgar la informació científica.

Conèixer i comprendre les bases moleculars de la informació genètica i els mecanismes de la seua transmissió i variació.

Conèixer les aplicacions de l'anàlisi genètica en la identificació d'individus i la determinació de relacions de parentiu.



Conèixer les aplicacions dels coneixements adquirits en el diagnòstic, la prevenció i el tractament de les malalties humanes.

Conèixer les estratègies genètiques per a la prevenció de malalties hereditàries com ara el consell i el diagnòstic genètic.

Desenvolupament d'habilitats per a l'aplicació dels coneixements adquirits al món professional.

Diferenciar entre malalties cromosòmiques, de transmissió mendeliana i multifactorials.

Saber dissenyar estratègies experimentals multidisciplinàries en l'àmbit de les biociències moleculars per a la resolució de problemes biològics complexos, especialment els relacionats amb salut humana.

Saber treballar de manera responsable i rigorosa al laboratori, considerant els aspectes de seguretat en l'experimentació així com els aspectes legals i pràctics sobre la manipulació i eliminació de residus.

Saber utilitzar les diferents fonts bibliogràfiques i bases de dades biològiques i usar les eines bioinformàtiques.

Tenir una visió integrada de les tècniques i dels mètodes utilitzats per les ciències biomèdiques.

Utilització de terminologia específica de la biomedicina.

DESCRIPCIÓ DE CONTINGUTS

1. Introducció a la Genètica humana.

El paper de la Genètica humana en la Biomedicina i en les Ciències de la salut. Avenços tècnics i científics en Genètica Humana. El Projecte genoma humà. Grans projectes internacionals en genòmica. Bases de dades genòmiques. Genètica Mèdica. Malalties genètiques i malalties hereditàries. Prevalença i incidència d'una patologia.

2. Bases genètiques i moleculars dels patrons d'herència mendelians.

Malalties rares. Herència mendeliana. Mutacions de guany i de pèrdua de funció. Estudis de genealogies. Coeficient d'endogàmia. Patrons d'herència autosòmica i lligada als cromosomes sexuals. Exemples. Patrons atípics d'herència. Al·lèls múltiples: Grups sanguinis i antígens HLA.

3. Heterogeneïtat i expressió variable dels fenotips mendelians.

Factors que afecten els patrons d'herència bàsics. Penetrància. Expressivitat. Mutacions de novo. Mosaïcisme



postcigòtic. Letalitat. Heterogeneïtat genètica. Pleiotropia.

4. Herència mendeliana no clàssica: Mutacions dinàmiques i empremta genòmica.

Mutacions dinàmiques. Mecanismes i classificació de les expansions de nucleòtids. Anticipació genètica. Llocs fràgils. Epigenètica. Epimutacions. Malalties epigenètiques i epigenòmiques. Gens amb empremta.

5. Herència mitocondrial.

El genoma mitocondrial. Característiques de l'herència mitocondrial. Tipus de mutacions en el genoma mitocondrial. Malalties amb herència mitocondrial. Exemples. Teràpia de reemplaçament de mitocondris.

6. Genètica de les malalties amb herència complexa.

Gens i Ambient. Norma de reacció. Herència multifactorial contínua. Herència multifactorial discontinua. Al·lels de vulnerabilitat genètica. Estudi de les malalties complexes: estudis d'agregació familiar; estudis de bessons: taxes de concordança i heretabilitat; estudis d'adopció.

7. Identificació de gens causants de malalties mendelianes.

Principis i estratègies. Metodologia convencional: Clonació funcional, de gens candidats i posicional. Cartografia genètica: clonació de punts de trencament cromosòmic, anàlisi de lligament i autozigositat. Metodologia genòmica: Seqüenciació del genoma/exoma complet. Decisions i criteris en la identificació del gen causal. Panells de gens. Aspectes ètics: troballes incidentals, troballes secundàries i cribratge oportunista.

8. Identificació de factors genètics de risc en les malalties d'herència complexa.

Introducció. Estudis d'associació caso-control. Desequilibri de lligament. Estudis d'associació del genoma complet. Risc poligènic. Limitacions dels estudis d'associació. Interacció gen-ambient (GxE) en les malalties complexes.



9. Genètica del càncer.

Característiques fonamentals del càncer. Tipus de càncer i incidència. Factors de risc genètic i ambiental. Mutacions somàtiques. Mutacions germinals. Predisposició hereditària al càncer. Oncogens i mecanismes d'activació. Gens supressors de tumor. Hipòtesi de Knudson. Pèrdua de heterocigositat tumoral. Alteracions en la reparació del DNA. Inestabilitat cromosòmica. Progressió tumoral. Exemples.

10. Prevenció de les malalties genètiques.

Consell genètic. Determinació del risc de recurrència. Diagnòstic genètic: preimplantacional, prenatal i presintomàtic. Mètodes de diagnòstic i proves de laboratori. Proves de gabellet genètic en la població.

11. Tractament de les malalties genètiques.

Estratègies terapèutiques. Teràpia gènica: tipus. Gens i construccions terapèutiques. Vectors i mètodes de transferència. Malalties candidates. Assoliments i futur de la teràpia gènica. Aplicació de la genòmica al tractament del càncer. Farmacogenètica i medicina personalitzada. Aspectes ètics en el camp de la genètica humana.

12. Laboratori de Genètica humana: Detecció de polimorfismes en el gen ADH3 mitjançant hibridació en filtre i sondes ASO.

Les pràctiques de laboratori es realitzaran utilitzant mostres biològiques proporcionades voluntàriament pel mateix alumnat (sang). Per a la seua obtenció i anàlisi serà necessari disposar del corresponent consentiment informat signat per cada estudiant. En aquells casos en els quals no s'aporte una mostra biològica, es treballarà amb mostres d'altres companys o companyes si donen el seu consentiment o amb mostres anònimes procedents del laboratori docent.

Obtenció de DNA genòmic (gDNA) a partir de mostres de sang perifèrica. Amplificació mitjançant PCR de l'exó 8 del gen ADH3 utilitzant com a motlle el gDNA extret. Transferència dels productes amplificats a membrana mitjançant la tècnica de dot blot. Hibridació amb oligonucleòtids específics d'al·lel (sondes ASO) marcats amb dUTP-*digoxigenina. Detecció colorimètrica dels híbrids ADN-sonda i interpretació dels resultats per a la identificació dels diferents genotips



13. Laboratori de Genètica Humana: Obtenció del caritotip.

Extracció de 2 ml de sang perifèrica. Cultiu de limfòcits. Acumulació de cèl·lules en metafase i dispersió dels cromosomes. Fixació, extensió i tinció de les mostres. Observació al microscopi òptic i fotografiat. Ordenació i classificació dels cromosomes.

VOLUM DE TREBALL (HORES)

ACTIVITATS PRESENCIALS

Activitat	Hores
Teoria	36,00
Pràctiques a l'aula	8,00
Laboratori	16,00
Total hores	60,00

ACTIVITATS NO PRESENCIALS

Activitat	Hores
Assistència a altres activitats	1,00
Elaboració de treballs individuals o en grup	6,00
Estudi i treball autònom	40,00
Preparació de classes	10,00
Preparació d'activitats d'avaluació	19,00
Resolució de casos pràctics	14,00
Total hores	90,00

METODOLOGIA DOCENT

1. Classes de teoria. En les classes de teoria s'emprarà bàsicament la classe magistral d'una durada d'1 hora. El professor presentarà els continguts més rellevants de l'assignatura, emprant els mitjans audiovisuals necessaris per al desenvolupament àgil i coherent de les mateixes. El professor deixarà accessible en la plataforma de suport a la docència Aula Virtual, el material necessari per al correcte seguiment de les classes. Els continguts seran integrats amb els de la resta de les activitats de l'assignatura, alhora que es promourà la seua transversalitat en relació amb altres assignatures de la matèria "Biomedicina molecular".

2. Classes de laboratori. Les classes de laboratori es duran a terme en 5 sessions d'entre 4 i 2 h en funció del dia (total 16 h) i són d'assistència obligatòria. Els canvis de grup únicament es permetran mitjançant permuta entre estudiants abans de l'inici de les pràctiques o quan existisquen places lliures en un altre grup.

3. Classes de problemes. En aquestes sessions, de 1 hora de durada, es reforçaran els conceptes presentats en les classes de teoria i s'estimularà la participació activa dels alumnes a través de la discussió i resolució de problemes i casos clínics. El professor prepararà una sèrie d'exercicis per a cada bloc temàtic, que permetran treballar de forma individual (mitjançant la preparació personal dels mateixos) i de forma col·lectiva (mitjançant l'exposició i discussió en la classe de grup) els aspectes més rellevants del temari.



4. Seminari, conferències o altres activitats. S'impartiran seminaris a càrrec d'investigadors convidats del camp de la Biomedicina molecular, amb la finalitat de que els estudiants coneguin i prenguin contacte amb les investigacions actuals en les temàtiques dels seus estudis.

5. Tutories personalitzades. A l'alumne se li instarà a que utilitzi aquest recurs per assessorar-se i discutir amb el professor qualsevol tema sobre el programa, l'assignatura, o els estudis de grau.

AVALUACIÓ

- **Proves objectives sobre els continguts de la matèria (80%):** (i) Es realitzarà una avaluació dels conceptes treballats en les sessions teòriques, mitjançant la realització d'una prova escrita al final del quadrimestre. Aquesta prova consistirà en preguntes de resposta curta i de tipus test. El valor d'aquesta prova serà el 60% de la qualificació final de l'assignatura; (ii) S'avaluarà la capacitat de l'alumne per enfrontar-se i resoldre problemes/exercicis sobre la matèria mitjançant una prova escrita, que es realitzarà juntament amb la de teoria en finalitzar el curs. El valor d'aquesta prova serà el 20% de la qualificació final de l'assignatura.

Seguiment individualitzat en activitats de caràcter pràctic (20%):

L'adquisició i comprensió dels continguts treballats en les sessions de laboratori s'avaluaran mitjançant un qüestionari de preguntes tipus test en l'última sessió de pràctiques. Aquesta activitat representarà el 10% de la qualificació final de l'assignatura.

L'actitud, participació i implicació de l'alumnat durant les sessions, així com l'elaboració i presentació d'una memòria en la qual es recullen els resultats obtinguts i la seua corresponent discussió i interpretació, representarà el 10% de la qualificació final de l'assignatura. La memòria de pràctiques haurà de lliurar-se en el termini de 15 dies naturals des de la finalització de les sessions de laboratori.

Les activitats dutes a terme en les classes de laboratori no són recuperables i es requereix una assistència mínima del 80% a aquestes classes per a poder realitzar la memòria de resultats. Qualsevol absència haurà d'estar degudament justificada.

La nota final en primera convocatòria serà la suma de les notes aconseguides en els diferents apartats. Per a superar l'assignatura serà necessari obtenir una qualificació global igual o superior a 5 sobre 10, sempre que la nota de cadascun dels apartats de teoria, problemes i laboratori siga igual o superior a 4 sobre 10. La nota de l'avaluació de cada part de l'assignatura (teoria, problemes i laboratori) obtinguda en la primera convocatòria es guardarà per a la segona convocatòria, sempre que siguen igual o major de 4 sobre 10.

La nota final en segona convocatòria seguirà els mateixos criteris que en primera convocatòria excepte quan no s'haja assistit al mínim del 80% de les classes de laboratori. En aquest cas, es realitzarà un examen dels conceptes i del fonament de la metodologia utilitzada en el laboratori, que consistirà en preguntes curtes i de tipus test d'opció múltiple. Aquest examen es durà a terme en la data establerta per als exàmens de segona convocatòria de l'assignatura. La nota final tindrà un màxim de 9 punts, atès que no s'haurà realitzat la memòria de resultats de laboratori. Igualment, per a superar l'assignatura serà necessari obtenir una qualificació global igual o superior a 5 sobre 10, sempre que la nota de cadascun dels apartats de teoria, problemes i examen de laboratori siga igual o superior a 4 sobre 10.

La nota de les pràctiques de laboratori es guardarà per al següent curs, si és igual o superior a 5 punts sobre 10.

L'estudiant que NO es presente a alguna de les parts de l'avaluació, tant en primera com en segona convocatòria,



figurarà en actes com NO PRESENTAT. Així mateix, quan la suma de les qualificacions obtingudes en les tres parts de l'avaluació siga igual o superior a 5, però alguna tinga una nota no compensable (inferior a 4 sobre 10), la qualificació final que figurarà en actes serà suspès. En aquest cas, les qualificacions compensables obtingudes en la resta de les parts es guardaran per a la segona convocatòria

BIBLIOGRAFIA

Bàsiques

- COHN R, SCHERER S and HAMOSH A. Thompson & Thompson Genetics and Genomics in Medicine. 2023 (9^a Ed). Editorial Elsevier. ISBN: 978-0323547628. Existeix traducció al castellà (Genética y genómica en medicina, 2024 (9^a Ed). Editorial Elsevier. ISBN: 9788413826974).
- JORDE LYNN B., CAREY JOHN C., BAMSHAD MICHAEL J. Medical Genetics and Genomics, 2026 (7^a Ed). Editorial Elsevier. ISBN: 978-0443115165. La sisena edició està traduïda al castellà (Genética médica, 2021, Editorial Elsevier España SL. ISBN 978-84-9113-797-9; eISBN: 978-84-9113-880-8).
- PIERCE B.A. Genetics: A Conceptual Approach. 2024 (7^a Ed.). WH Freeman. ISBN 9781319546700. La cinquena edició té traducció al castellà (Genética: un enfoque conceptual. 2020. Editorial Médica Panamericana, ISBN 978849110778).
- PRITCHARD D.J. / KORF B.R. Genética Médica. 2015 (3^a 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 (5^a ed, ISBN 0815345895); 2010 (4^a 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

Complementàries

- 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 recomanades:
- ClinVar, <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar/>



Repositori de variants genètiques i la seua interpretació clínica.

- gnomAD, <https://gnomad.broadinstitute.org>

Repositori d'exomes i genomes de persones sanes amb informació sobre variants genètiques, la seua freqüència i la seua patogenicitat.

- HGMD (Human Gene Mutation Database), <https://www.hgmd.cf.ac.uk/ac/index.php>

Base de dades amb variants genètiques causants de malalties mendelianes.

- GeneCards, <http://www.genecards.org/>

Base de dades sobre els gens humans anotats i predits que proporciona informació genòmica, proteòmica, transcriptòmica, genètica i funcional.

- GeneReviews, <http://www.genereviews.org/>

Revisions clíniques sobre malalties hereditàries. Proporciona informació actual i específica sobre diagnòstic, maneig i assessorament genètic.

- OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man), <https://omim.org/>

Base de dades essencial sobre gens i malalties hereditàries.

- Orphanet, <https://www.orpha.net/es>

Portal europeu d'informació de referència en malalties rares i medicaments orfes.