

# Guía Docente

## DATOS DE IDENTIFICACIÓN

Titulación:	Biomedicina		
Rama de Conocimiento:	Ciencias de la Salud		
Facultad/Escuela:	Ciencias Experimentales		
Asignatura:	Genética		
Tipo:	Obligatoria	Créditos ECTS:	4
Curso:	1	Código:	2134
Periodo docente:	Segundo semestre		
Materia:	Genética		
Módulo:	Bioquímica y Biología Molecular		
Tipo de enseñanza:	Presencial		
Idioma:	Castellano		
Total de horas de dedicación del alumno:	100		

Equipo Docente	Correo Electrónico
Ana Bonnin Bioslada	a.bonnin@ufv.es
Noemí García Romero	noemi.garcia@ufv.es

## DESCRIPCIÓN DE LA ASIGNATURA

En la asignatura de Genética estudiaremos los mecanismos de determinación, transmisión y variación de los caracteres. Este estudio se realizará en organismos modelo y en el hombre, así como a nivel individual y poblacional.

La Genética es un pilar fundamental para la medicina del Siglo XXI. Desde sus inicios hasta nuestros días, la poderosa integración de las aproximaciones clásica y molecular, la han llevado a una posición de prominencia en la biología y la medicina actuales. La Biomedicina tiene como motor esencial de su desarrollo los avances generados por la Genética a través de los diversos campos que abarca su estudio, la biología molecular, la

tecnología del ADN recombinante y el análisis de genomas completos o Genómica. Este progreso se ve plasmado en nuevos procedimientos diagnósticos, mayor precisión del pronóstico de muchas enfermedades y desarrollo de nuevas terapias, con el objetivo de tender hacia tratamientos más personalizados y, por ende, más efectivos.

Los proyectos Genoma Humano, 10000GENOMES y ENCODE han aportado información esencial sobre muchas enfermedades, pero además han puesto de manifiesto la importancia del conocimiento de la variabilidad de los genomas individuales en patologías de gran prevalencia como el cáncer o las enfermedades cardiovasculares.

Por lo tanto, para poder jugar un papel activo en el progreso de la Biomedicina, es esencial, durante el Grado, sumergirse en el conocimiento de la naturaleza, organización, expresión, transmisión y variación del material genético y de los caracteres que éste determina, a nivel individual y poblacional. En síntesis, en el campo de estudio de la Genética.

En el Grado de Biomedicina de la UFV, la asignatura de Genética pertenece al módulo de Bioquímica y Biología Molecular. Tiene una dotación de 4 créditos ECTS que se traducen en 100 horas de trabajo del alumno. El peso de la asignatura recaerá en el análisis genético tanto en organismos modelo como en humanos, y en la citogenética. El alumno trabajará estos contenidos a través de la búsqueda de la información, análisis y elaboración de conclusiones y resolución de problemas y cuestiones. El profesor servirá, fundamentalmente, como guía o tutor de estas actividades.

## OBJETIVO

El objetivo de la asignatura es que el estudiante adquiera una comprensión sólida de las bases y los mecanismos de la herencia y del método de análisis genético.

Los fines específicos de la asignatura son:

Conocer la naturaleza, localización y organización del material hereditario.

Comprender los procesos celulares que contribuyen a la transmisión y expresión de la información genética.

Comprender las bases, la metodología necesaria y la utilidad de la construcción de mapas genéticos.

Entender las bases moleculares de la variación genética entre individuos.

Aplicar estos conocimientos a la interpretación y resolución de problemas genéticos.

## CONOCIMIENTOS PREVIOS

Es conveniente que el alumno que accede a la asignatura repase los procesos básicos de la división celular de la asignatura de Biología Celular, así como los contenidos sobre la estructura y organización de ácidos nucleicos de la asignatura de Bioquímica.

## CONTENIDOS

### I. INTRODUCCIÓN

TEMA 1. Introducción. Concepto y breve historia de la Genética. La Genética en la ciencia y sociedad actual. Organismos modelo.

### II. GENOMAS

TEMA 2. Estructura, propiedades y organización del material genético. Demostración de la naturaleza del material genético. Estructura del material genético.

Organización del material genético en procariontes y eucariontes.

TEMA 3. El genoma eucariota. La paradoja del valor C. Tipos de secuencias. Complejidad del genoma. DNA repetido. DNA satélite. Elementos genéticos transponibles.

TEMA 4. Replicación del material genético. Replicación en procariontes y eucariontes.

TEMA 5. Expresión del material genético. Flujo de la información genética. La relación gen-enzima. Transcripción. Unidades transcripcionales y concepto de gen. Código genético y traducción.

### III. ANÁLISIS GENÉTICO

TEMA 6. Principios mendelianos de la herencia. Leyes de Mendel. Teoría cromosómica de la herencia. Cromosomas homólogos, haploidía y diploidía. Probabilidad y eventos genéticos.  
 TEMA 7. Interacciones génicas. Genotipo y fenotipo. Dominancia incompleta y codominancia. Alelos múltiples. Genes letales. Expresión fenotípica: penetrancia, expresividad, fenocopias. Ligamiento al sexo. Herencia influida por el sexo. Efectos epigenéticos.  
 TEMA 8. Ligamiento y recombinación. Ligamiento genético. Mapas de ligamiento. Cartografiado genético en humanos: haplotipo, análisis de ligamiento. Recombinación mitótica.  
 TEMA 9. Patrones de herencia extranuclear. Estructura y organización del material genético de los orgánulos celulares. Mitocondrias y herencia materna.

#### IV. VARIABILIDAD GENÉTICA

TEMA 10. Mutación génica. Mutaciones: origen y tipos. Mutaciones espontáneas e inducidas. Inestabilidad genómica y reparación. Tasa mutacional.  
 TEMA 11. Mutaciones cromosómicas. Cariotipo. Alteraciones cromosómicas estructurales: deleciones, duplicaciones, inversiones y translocaciones. Variaciones en el número de cromosomas: euploidía y aneuploidía.  
 TEMA 12. Estudio y caracterización de la variabilidad genética. Concepto de polimorfismo genético. Tipos de polimorfismos. Aplicaciones de los polimorfismos genéticos.

### ACTIVIDADES FORMATIVAS

Clases expositivas: Consistirán en clases magistrales impartidas por el profesor en las que se exponen los contenidos de la materia. Estas clases contarán con el apoyo de presentaciones por ordenador que estarán a disposición del alumno a través de la página Web de la asignatura. En cada curso académico se podrá invitar a uno o dos investigadores relevantes de campos relacionados con la asignatura para que den una clase magistral relacionada con su investigación.

Resolución de tareas: Al finalizar los temas se planteará a los alumnos a través de la página Web de la asignatura, la resolución de diferentes tareas relacionadas con los contenidos estudiados en ese tema (resolución de cuestiones, realización de test, resolución de casos prácticos, análisis de artículos o noticias científicas, etc...). El profesor tutorizará este trabajo a través de las sesiones lectivas ordinarias y de las tutorías individuales o grupales.

Tutorías: Mediante las tutorías el profesor, a requerimiento del alumno y en el horario establecido para ello, resolverá dudas, o discutirá las cuestiones que le plantee el alumno, con el fin de orientarle en el aprendizaje de la asignatura.

Las actividades formativas, así como la distribución de los tiempos de trabajo, pueden verse modificadas y adaptadas en función de los distintos escenarios establecidos siguiendo las indicaciones de las autoridades sanitarias.

### DISTRIBUCIÓN DE LOS TIEMPOS DE TRABAJO

ACTIVIDAD PRESENCIAL	TRABAJO AUTÓNOMO/ACTIVIDAD NO PRESENCIAL
40 horas	60 horas

### COMPETENCIAS

#### Competencias básicas

Que los estudiantes hayan demostrado poseer y comprender conocimientos en un área de estudio que parte de la base de la educación secundaria general, y se suele encontrar a un nivel que, si bien se apoya en libros de texto avanzados, incluye también algunos aspectos que implican conocimientos procedentes de la vanguardia de su campo de estudio

Que los estudiantes sepan aplicar sus conocimientos a su trabajo o vocación de una forma profesional y posean las competencias que suelen demostrarse por medio de la elaboración y defensa de argumentos y la resolución de problemas dentro de su área de estudio

Que los estudiantes tengan la capacidad de reunir e interpretar datos relevantes (normalmente dentro de su área de estudio) para emitir juicios que incluyan una reflexión sobre temas relevantes de índole social, científica o ética

Que los estudiantes puedan transmitir información, ideas, problemas y soluciones a un público tanto especializado como no especializado

Que los estudiantes hayan desarrollado aquellas habilidades de aprendizaje necesarias para emprender estudios posteriores con un alto grado de autonomía

### Competencias generales

Adquirir las capacidades de análisis, crítica y síntesis aplicadas a las cuestiones pertenecientes al ámbito de la biomedicina.

Comprender y reconocer la estructura y función normal del cuerpo humano a nivel molecular, celular, tisular, orgánico y de sistemas, en las distintas etapas de la vida.

### Competencias específicas

Determinar patrones de herencia a través del análisis genético de pedigrís.

Identificar los principales componentes de la organización de un gen y del genoma humano, incluyendo los elementos de control de la expresión génica.

Conocer las características morfológicas, metabólicas, fisiológicas y genéticas básicas de los organismos vivos tanto procariotas como eucariotas, atendiendo a su unidad morfológica y funcional.

## RESULTADOS DE APRENDIZAJE

Conocer la naturaleza del material hereditario y su organización en cromosomas y genomas.

Conocer los procesos de replicación, transcripción y traducción.

Explicar e interpretar los experimentos de Mendel y comprender cómo estos establecen los mecanismos de la herencia.

Entender y aplicar los métodos de análisis genético para el estudio de la transmisión y función de los genes.

Determinar la base genética de un carácter a partir de los patrones de herencia.

Distinguir los diferentes tipos de mutaciones y valorar sus consecuencias moleculares y fenotípicas.

## SISTEMA DE EVALUACIÓN DEL APRENDIZAJE

En el sistema de evaluación continua, el aprendizaje de cada alumno se valorará mediante datos objetivos procedentes de:

Convocatoria ordinaria

- Examen de teoría (70%): El examen tendrá como objetivo principal comprobar que se han asimilado y comprendido los conceptos básicos expuestos en las clases teóricas, así como la capacidad de razonamiento de los alumnos para resolver cuestiones características de la asignatura. El examen estará compuesto por preguntas tipo test y/o preguntas cortas, y problemas (se evaluarán los resultados de aprendizaje RA1 - RA6).

- Resolución de tareas (30%): Se valorará la resolución de las cuestiones, realización de test, resolución de casos prácticos, análisis de artículos o noticias científicas, etc... planteados a los alumnos, al finalizar cada uno de los temas (se evaluarán los resultados de aprendizaje RA4 - RA5)

Para poder promediar las diferentes partes es indispensable obtener una valoración superior a 5 en el examen de

teoría y en la resolución de tareas. En caso de suspender alguna de estas partes en la convocatoria ordinaria, solo se evaluará de estas partes en la convocatoria extraordinaria, ya que la nota de las partes aprobadas se guardará para la convocatoria extraordinaria (no guardándose para posteriores matrículas).

Convocatoria extraordinaria.

- Examen de teoría (70%): Al igual que el examen de teoría de la convocatoria ordinaria, esta prueba consistirá en preguntas tipo test y/o preguntas cortas, y problemas, que permitan valorar la adquisición por parte del alumno de las competencias recogidas en la guía docente (se evaluarán los resultados de aprendizaje RA1 - RA6).

- Resolución de tareas (30%): En el caso de suspender esta parte, se realizará un examen con cuestiones, análisis de casos prácticos o análisis de artículos o noticias científicas (se evaluarán los resultados de aprendizaje RA4 - RA5).

Para poder promediar las diferentes partes es indispensable obtener una valoración superior a 5 en cada una de ellas. La nota de las partes aprobadas no se guardará para posteriores matrículas.

Los alumnos que se matriculen en la asignatura por segunda vez o sucesivas, y los alumnos con dispensa académica, DEBEN CONTACTAR CON EL PROFESOR EN LA PRIMERA SEMANA DEL SEMESTRE para informarse de los criterios de evaluación específicos de su caso.

Los porcentajes del sistema de evaluación del aprendizaje se mantendrán independientemente de la situación sanitaria. Los exámenes de teoría serán presenciales siempre que la situación sanitaria lo permita.

## **BIBLIOGRAFÍA Y OTROS RECURSOS**

### **Básica**

Klug W.S., et al. Concepts of Genetics. 12th ed. (2019). Pearson.

Pierce B.A. Genetics: A Conceptual Approach, 7th ed. (2019). W.H. Freeman & Co.

Griffiths, A.J.F., et al. An introduction to Genetic Analysis, 12th ed. (2020). W.H. Freeman & Co.

### **Complementaria**

Strachan, T. and Read, A. Human Molecular Genetics, 5th ed. (2018). Garland Science.

Strachan, T., et al. Genetics and Genomics in Medicine (2014). Garland Science.

Alberts B., et al. Molecular Biology of the Cell, 6th ed. (2014) Garland Science

Sanders, M.F. & Bowman, J.L. Genetic Analysis: An Integrated Approach, 3rd ed. (2019). Pearson.