

# Guía Docente

## DATOS DE IDENTIFICACIÓN

Titulación:	Biomedicina
-------------	-------------

Rama de Conocimiento:	Ciencias de la Salud
-----------------------	----------------------

Facultad/Escuela:	Ciencias Experimentales
-------------------	-------------------------

Asignatura:	Genética Humana
-------------	-----------------

Tipo:	Obligatoria
-------	-------------

Créditos ECTS:	4,50
----------------	------

Curso:	3
--------	---

Código:	2151
---------	------

Periodo docente:	Quinto semestre
------------------	-----------------

Materia:	Genética
----------	----------

Módulo:	Bioquímica y Biología Molecular
---------	---------------------------------

Tipo de enseñanza:	Presencial
--------------------	------------

Idioma:	Castellano
---------	------------

Total de horas de dedicación del alumno:	112,50
--	--------

Equipo Docente	Correo Electrónico
Carmen Rodríguez Jiménez	carmenrjnett@hotmail.com

## DESCRIPCIÓN DE LA ASIGNATURA

La Genética Humana se ocupa de la variación y la herencia en los seres humanos. Es una asignatura esencial en el Grado de Biomedicina, primero por el entendimiento de la naturaleza genética, polimórfica y evolutiva del ser humano, y segundo, porque se trabajará sobre metodologías experimentales específicas que permitan el estudio, el diagnóstico, la prevención y el diseño de terapias.

En la asignatura de Genética Humana se analizará el genoma humano y los diferentes tipos de secuencias que lo constituyen, se estudiarán los cromosomas humanos y las alteraciones citogenéticas que dan lugar a síndromes, así como algunas de las principales enfermedades monogénicas, ligadas al sexo y multifactoriales. Se analizarán las pruebas de diagnóstico de enfermedades genéticas, el diagnóstico prenatal y el asesoramiento genético, así

como la utilización de la terapia génica como una alternativa para algunas enfermedades hereditarias. El conocimiento en la organización, la variación y la transmisión del genoma humano es la base para entender el papel de la genética humana en la medicina y en el campo de la medicina personalizada. Sus comienzos fueron a principios del siglo XXI gracias al Proyecto Genoma Humano, iniciándose la nueva era de la medicina genómica. La asignatura de Genética Humana es una asignatura obligatoria de carácter semestral que se imparte en el tercer curso del Grado de Biomedicina. Pertenece al módulo de Bioquímica y Biología Molecular, y comprende 4.5 créditos ECTS, lo que se traduce en 112.5 horas de trabajo del alumno.

El objetivo de la asignatura consiste en que el alumno conozca los mecanismos básicos de las enfermedades hereditarias humanas, profundizando en los conocimientos teóricos ya adquiridos previamente en las asignaturas de Genética Básica, y Genética Molecular y del Desarrollo, centrándonos en las enfermedades genéticas más importantes, ya sea por su prevalencia en la población humana, o bien porque representan modelos de estudio de mecanismos moleculares específicos.

## OBJETIVO

El principal objetivo de esta asignatura es que el estudiante sea capaz de aplicar los conocimientos actuales de la Genética para elaborar conclusiones aplicadas a la herencia humana. Así mismo se pretende que el alumno sea capaz de integrar los conocimientos adquiridos para interpretar, resolver y emitir conclusiones sobre problemas o supuestos prácticos relacionados con la función de nuestro genoma, así como distinguir entre causas genéticas y causas ambientales de determinados fenotipos. Con estas competencias, un estudiante que haya superado esta asignatura debe ser capaz de comprender las bases de la diversidad genética individual y poblacional, así como ser capaz de inferir la probabilidad de heredar una enfermedad y calcular las frecuencias de determinadas enfermedades genéticas en las poblaciones y su coeficiente de heredabilidad.

Los fines específicos de la asignatura son:

Conocer la organización del genoma humano y los diferentes tipos de secuencia que lo forman.

Saber analizar e interpretar genealogías para deducir el tipo de herencia que presentan las principales enfermedades hereditarias en el hombre.

Saber elaborar mapas genéticos en el hombre a partir del estudio de árboles genealógicos.

Conocer el cariotipo humano y saber relacionar alteraciones numéricas y estructurales con la aparición de síndromes patológicos.

Comprender la base genética del cáncer y la influencia que el ambiente tienen en su aparición.

Saber emitir un consejo genético, y calcular el riesgo genético a partir del estudio de genealogías y del modo de herencia de diferentes enfermedades hereditarias.

Conocer las diferentes alternativas de terapia génica, y reflexionar sobre su aplicación a diferentes situaciones de enfermedad genética.

Conocer los conceptos básicos que subyacen a los procesos del consejo genético, el análisis prenatal y la terapia de enfermedades genéticas.

## CONOCIMIENTOS PREVIOS

El alumno que accede a la asignatura debería tener una sólida formación en las asignaturas de Biología Celular, Bioquímica y Genética y Genética molecular y del desarrollo, para poder comprender la materia y permitir un desarrollo adecuado.

## CONTENIDOS

### TEMARIO TEÓRICO

- Bloque 1: Cromosomas humanos (Tema 1)
- Bloque 2: Reproducción humana (Tema 2)
- Bloque 3: Anomalías cromosómicas numéricas y estructurales (Temas 3 a 5)
- Bloque 4: Tipos de Herencia (Temas 6 y 7)
- Bloque 5: Genética del Cáncer e Inmunogenética (Temas 8 y 9)

- Bloque 6: Potencial patogénico de secuencias repetidas (Tema 10)
- Bloque 7: Marcadores genéticos y construcción de mapas (Tema 11)
- Bloque 8: Perspectivas integradas de genética clínica (Temas 12 y 13)
- Bloque 9: Dinámica de la población, diversidad genética y salud humana (Tema 14)

- 1.-Cromosomas humanos. Técnicas de análisis cromosómico. Identificación cromosómica. Nomenclatura cromosómica. Cromosomas sexuales.
- 2.-Reproducción humana. Espermatogénesis y ovogénesis. Fecundación. Primeras etapas del desarrollo embrionario. Anomalías meióticas: No-disyunción cromosómica y misdivisión del centrómero.
- 3.-Anomalías cromosómicas numéricas. Diploidía uniparental. Molas y teratomas. Poliploidía. Aneuploidía. Síndromes asociados más comunes. Origen de mosaicos y quimeras. Asesoramiento Genético.
- 4.-Anomalías estructurales. Deleciones y duplicaciones. Impronta genómica. Translocaciones. Comportamiento meiótico. Síndromes asociados más comunes. Asesoramiento Genético.
- 5.- Cromosomas sexuales. Determinación del sexo. Anomalías del fenotipo sexual. El gen SRY. Inactivación del cromosoma X. Anomalías del fenotipo sexual: Hermafroditas y pseudohermafroditas.
- 6.-Tipos de herencia. Terminología. Análisis familiar (genealogías). Herencia monogénica nuclear autosómica, ligada al X y ligada al Y. Herencia mitocondrial. Ejemplos de los distintos tipos de herencia. Modelos inusuales de herencia.
- 7.-Herencia multifactorial. Base genética. Estudios de gemelos. Heredabilidad. Estudios de asociación. Tipos de rasgos multifactoriales. Características de la herencia multifactorial. Genética cuantitativa. Trastornos genéticos del comportamiento humano.
- 8.-Genética del Cáncer. Origen y evolución clonal del cáncer. Causas genéticas del cáncer. Proto-oncogenes y genes supresores tumorales. Genes de reparación del DNA. Cánceres hereditarios.
- 9.- Inmunogenética. Bases genéticas de la diversidad de anticuerpos. Genes del complejo principal de histocompatibilidad. Mutaciones relacionadas con el funcionamiento correcto del sistema inmunitario.
- 10.-Potencial patogénico de las secuencias repetidas. Mutaciones en secuencias repetidas en tándem. Expansión de trinucleótidos: neuropatías por expansiones de CAG y enfermedades por expansión de otros trinucleótidos. Desórdenes genómicos.
- 11.- Marcadores genéticos y construcción de mapas. Tipos de marcadores. Contenido informativo de un polimorfismo y heterocigosidad. Mapas físicos. Mapas de radiación. Mapas de restricción. Mapas genéticos: lod score Z. Análisis global del genoma (GWAS)
- 12.-Genética Forense. La huella genética. Cálculos para identificación. Marcadores étnicos. Paternidad: exclusiones, índice de paternidad y probabilidad de paternidad positiva.
- 13.-Terapia génica, asesoramiento genético y diagnóstico prenatal. Terapia de las células somáticas y germinales. Vectores de transferencia génica. Etapas del consejo genético. Cálculo del riesgo de recurrencia. Diagnóstico preimplantatorio. Detección de portadores. Detección temprana de enfermedades.
- 14.-La dinámica de las poblaciones. Demografía y consanguinidad. Interrelaciones entre demografía, genética, y salud humana. Ley de Hardy-Weinberg. Efectos demográficos y culturales sobre los patrones de cruzamiento en las poblaciones humanas. Niveles de consanguinidad y coeficientes de inbreeding: F y Fx. El efecto fundador y la deriva genética.

## ACTIVIDADES FORMATIVAS

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.

Desde el punto de vista metodológico este curso pretende abordar el estudio de la genética humana basándose principalmente en la integración del aprendizaje y el razonamiento aplicado a la resolución de problemas y a la obtención de conclusiones. Por lo que las actividades de evaluación irán enfocadas siempre desde estas premisas. A tal efecto el curso constará de clases teóricas y en remoto con la explicación de las herramientas conceptuales necesarias para razonar cuestiones, casos clínicos y problemas.

Clases expositivas presenciales y en remoto: Consistirán en clases magistrales impartidas por el profesor y por profesores invitados si procede, en las que se exponen los contenidos de la materia. Se utilizarán presentaciones de Power Point, que estarán disponibles para los estudiantes en el Aula Virtual. Cuando sea necesario también se utilizará la pizarra. Las clases serán interactivas, discutiendo con los alumnos los aspectos que presenten más dificultades o susciten más controversia.

Clases prácticas: En ellas aprenderemos las técnicas de diagnóstico genético que se usan actualmente en clínica con el objetivo de realizar análisis genéticos de algunas enfermedades genéticas. Cursarán de manera paralela a las clases expositivas para abordar la finalidad clínica.

Seminarios: Se tratarán temas no desarrollados en las clases teóricas (artículos científicos) y se discutirán diferentes tipos de problemas que previamente habrán resuelto los alumnos en las horas dedicadas al trabajo autónomo. Las clases prácticas requerirán del conocimiento previo de los contenidos necesarios para su desarrollo; éstos pueden haber sido trabajados en clase expositiva, en vídeos preparados por el profesor o por el

estudio en los libros de texto recomendados en la bibliografía de la asignatura.

Trabajos: Al inicio del curso se propondrán una serie de temas que los alumnos deberán desarrollar en pequeños grupos (el profesor indicará el número de alumnos por grupo), entregar por escrito y defender en clase. Los artículos y las instrucciones para las exposiciones se publicarán en el Aula Virtual.

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.

## DISTRIBUCIÓN DE LOS TIEMPOS DE TRABAJO

ACTIVIDAD PRESENCIAL	TRABAJO AUTÓNOMO/ACTIVIDAD NO PRESENCIAL
45 horas	67,50 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.

### 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.

Aprender a interpretar la regulación de la expresión génica en el contexto del desarrollo embrionario.

Conocer las técnicas de diagnóstico citogenéticas y moleculares, comprendiendo la interpretación de los resultados que ofrecen.

## RESULTADOS DE APRENDIZAJE

- Ser capaz de definir los tipos de mutación y evaluar sus consecuencias.
- Conocer y discriminar las principales patologías de origen genético.
- Realizar cariotipos humanos e identificar las anomalías cromosómicas estructurales y numéricas más frecuentes.
- Identificar los modelos de herencia de caracteres y trastornos humanos y aplicarlos al asesoramiento genético.
- Conocer y aplicar los métodos de diagnóstico genético molecular.
- Conocer la estructura genética de las poblaciones y su relevancia práctica.
- Utilizar con propiedad el lenguaje y terminología relacionada con el ámbito de la genética humana.
- Valorar y discutir textos científicos y divulgativos relacionados con la genética humana.
- Aprender a presentar los resultados y conclusiones obtenidos en los trabajos individuales planteados a los estudiantes durante el curso.

## SISTEMA DE EVALUACIÓN DEL APRENDIZAJE

Para la evaluación de la asignatura se valorará si el alumno:

- Conoce y comprende las ideas y conceptos de los temas del programa de teoría, expresándose con claridad y utilizando la terminología adecuada.
- Comprende, analiza y resuelve los problemas planteados en la asignatura.
- Conoce, entiende y demuestra los conocimientos adquiridos durante la realización de las prácticas, presentándolos de forma ordenada y comprensible.
- Relaciona e integra los diferentes contenidos teóricos y prácticos.

De acuerdo con el R.D 1125/2003, las calificaciones deberán seguir la escala de adopción de notas numéricas con un decimal y una calificación cualitativa:

0,0 - 4,9 SUSPENSO (SS)

5,0 - 6,9 APROBADO (AP)

7,0- 8,9 NOTABLE (NT)

9,0 - 10 SOBRESALIENTE (SB)

9,0 – 10 MATRÍCULA DE HONOR

En el procedimiento de evaluación continua, el aprendizaje se valorará de la siguiente manera:

- 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 ejercicios de Genética. Por consiguiente, el examen constará tanto de partes teóricas basadas en preguntas tipo test y/o preguntas cortas, y otras partes que consistirá en la resolución de problemas. Los exámenes también contendrán preguntas relacionadas con las posibles charlas magistrales impartidas por los investigadores invitados. La nota teórica final supondrá un 70% de la nota final.
- El trabajo en equipo se evaluará con una calificación que se hará pública. Se valorará tanto el trabajo escrito como la exposición del mismo y también se tendrá en cuenta la evaluación por los pares. La nota de este bloque constituirá el 15% de la nota final de la asignatura.
- Participación y asistencia en las clases de seminarios que tendrá un valor del 15%. La evaluación continua consistirá en la realización de ejercicios, cuestionarios, problemas, tests, tanto de forma presencial como por Aula Virtual, actividades on line, entrega de ejercicios. La realización de los trabajos prácticos avisados será obligatoria, tanto presenciales como no presenciales, en caso de ausencia injustificada, o no realización del mismo, dicha actividad será calificada como 0. Si un alumno puede justificar su ausencia hasta a dos actividades presenciales avisadas, se le dará la oportunidad de realizar una actividad más para hacer una media, con carácter obligatorio. A partir de dos ausencias justificadas, la nota de la actividad no realizada contará como 0 y será incluida en la media final de este bloque.

En todos los ejercicios se tendrá en cuenta: a) la propiedad del vocabulario, b) la corrección sintáctica, c) la corrección ortográfica (grafías y tildes), d) la puntuación apropiada, e) la adecuada presentación. Reiteradas incorrecciones idiomáticas podrán suponer incluso la calificación de suspenso. (Basado en los criterios generales de evaluación de la PAU 2016 de la Universidad de Alcalá de Henares)

Para poder promediar las diferentes partes es indispensable obtener una valoración superior a 5 en todos los bloques.

Sólo en el caso de alumnos en segunda convocatoria y posteriores, y alumnos con dispensa académica, pueden optar entre acogerse al sistema primario especificado previamente (en cuyo caso deberán cumplir con todos los

requisitos, incluida la asistencia a clase) o acogerse al sistema alternativo en el que se aplicarán los siguientes porcentajes:

- Examen final de teoría (75%)
- Entrega de un trabajo sobre enfermedad monogénica (15%) cuyas pautas serán establecidas y comunicadas por el profesor.
- Entrega de los ejercicios, cuestionarios, problemas, tests, colgados en el Aula Virtual como las actividades on line (10%).

Esta decisión deberán comunicarla por mail al profesor responsable durante las dos primeras semanas de clase. En caso de no informar, se asumirá la evaluación por el sistema alternativo.

En el caso de que las recomendaciones sanitarias nos obliguen a volver a un escenario donde la docencia haya que impartirla exclusivamente en remoto:

- 1) Los exámenes se realizarán de manera presencial (70%).
- 2) El trabajo en equipo se realizará en remoto (15%).
- 3) Participación y asistencia en las clases en remoto seguirán siendo evaluadas, al igual que los ejercicios, cuestionarios, problemas, tests, colgados en el Aula Virtual como las actividades on line (15%).

## BIBLIOGRAFÍA Y OTROS RECURSOS

### Básica

Griffiths, A.J.F., Miller, J.H, Suzuki D.T., Lewontin, R.C., y Gelbart, W.M. (2008). Genética. Ed. McGraw Hill. Interamericana.

Jorde, Carey, Bamshad y White (2016) Genética Médica. 5ª ed. Ed. Elsevier.

Novo, F.J. (2007) Genética Humana. Conceptos, mecanismos y aplicaciones de la Genética en el campo de la Biomedicina. Ed. Pearson Prentice-Hall.

Pierce, B. A. (2016) Genética: un enfoque conceptual. 5ª Edición. Ed. Médica Panamericana.

Pritchard, D.J. y Korf, B.R. (2015) Genética Médica. Lo esencial de un vistazo. 3ª Edición. Ed. Médica Panamericana.

Vogel and Motulsky's (2010) Human Genetics. Ed. Springer Heidelberg.

NUSSBAUM, MCINNES & WILLARD. Thompson y Thompson (2016). Genética en Medicina. 8ª ed. Elsevier-Masson

JORDE, CAREY & BAMSHAD (2016). Genética Médica. 5ª ed. Elsevier.

STRACHAN & READ (2011). Human Molecular Genetics. 4ª ed. Garland Science, Taylor & Francis Group.

Benito, C., & Espino, J. 2012. "Genética. Conceptos esenciales". Ed. Editorial Médica Panamericana.

Brown, T.A. 2006. "Genomes 3". 3rd Ed. Garland Science Publishing.

Brown, T.A. 2016. "Gene cloning and DNA analysis. An introduction" 7th Ed. Wiley-Blackwell..

Griffiths, A.J.F., Wessler, S.R., Carroll, S.B. & Doebley, J. 2015. "Introduction to Genetic Analysis" 11th Ed. W.H. Freeman.

Hartl, D.L. 2011. "Essential Genetics. A genomic perspective". 5th Ed. Jones & Bartlett Pub.

Klug, W.S., Cummings, M.R., Spencer Ch.A. & Palladino, M.A. 2014. "Concepts of Genetics" 11th Ed. Pearson

Krebs J.E., Kilpatrick S.T. & Goldstein, E.S. 2013. "Lewin's GENES XI". Jones and Bartlett Pub.

Ridley, M. 2004. "Evolution". 3rd Ed. Blackwell Pub.

Watson, J.D, Baker, T.A., Bell, S.P., Gann, A., Levine M. & Losick, R. 2014. "Molecular Biology of the Gen" 7th Ed. Pearson (hay edición en castellano, de Editorial Médica Panamericana).

## Complementaria

Solari, A.J. (2011) Genética Humana: fundamentos y aplicaciones en medicina. 4ª ed. Buenos Aires: Médica Panamericana.

Strachan, T., Read, A.P. (2006) Genética Humana. 3ª Ed.McGraw Hill.

Strachan, T, Goodship J, Chinnery P. (2015). Genetics and Genomics in Medicine. E. Garland Science, New York and London.

Adicionalmente, se podrá recurrir al material dispuesto en las siguientes entradas:

Publicaciones periódicas (revisiones):

-Nature Reviews Genetics. Nature Publishing Group. Mensual

-Trends in Genetics. Cell Press. Mensual.

-<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/> Base de datos de publicaciones científicas.

-<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?CMD=Limits&DB=omim>

Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM): información sobre enfermedades hereditarias humanas. Las búsquedas se pueden hacer indicando el nombre de una enfermedad o de un gen.

-<http://www.ensembl.org/> Navegador de genomas. Generada por The Wellcome Trust Sanger Institute (Cambridge, U.K). y por el European Bioinformatics Institute.

Página principal de la Sociedad Española de Genética:

-<http://www.segenetica.es/>

-<http://vcell.ndsu.nodak.edu/animations/home.htm> Animaciones de procesos celulares

-<http://www.johnkyrk.com/index.esp.html> Animaciones de biología Celular del Prof. John Kyrk

-<http://www.dnalc.org/resources/3d/index.html> Colección de videos de genética y de biología

-<http://www.aegh.org/> Página principal de la Asociación Española de Genética Humana