

# Guía Docente

## DATOS DE IDENTIFICACIÓN

Titulación:	Grado en Ingeniería Biomédica		
Rama de Conocimiento:	Ingeniería y Arquitectura		
Facultad/Escuela:	Ciencias Experimentales		
Asignatura:	Genética		
Tipo:	Obligatoria	Créditos ECTS:	3
Curso:	2	Código:	2448
Periodo docente:	Tercer semestre		
Materia:	Ciencias de la Salud		
Módulo:	Fundamentos de Bioingeniería		
Tipo de enseñanza:	Presencial		
Idioma:	Castellano		
Total de horas de dedicación del alumno:	75		

Equipo Docente	Correo Electrónico
Ángela Sáez Somolinos	angela.saez@ufv.es

## DESCRIPCIÓN DE LA ASIGNATURA

La asignatura de Genética es una materia obligatoria de 3 créditos que se corresponden con 75 h de trabajo del alumno. Se imparte en el segundo curso del Grado de Ingeniería Biomédica y pertenece al módulo de Fundamentos de Bioingeniería.

La asignatura de Genética se fundamenta en el conocimiento de la estructura, expresión y variabilidad del genoma humano. El principal objetivo de la asignatura es proporcionar al futuro ingeniero biomédico una herramienta de conocimiento, aplicable al desarrollo de avances tecnológicos en el campo de la medicina.

La Ingeniería Biomédica se apoya en los avances científicos generados en campos como la Genética,

fundamental para el desarrollo de la medicina moderna. La Genética ha sabido conciliar la genética clásica con la molecular para avanzar en áreas de la biología molecular, la tecnología del ADN recombinante y la genómica. El uso de estas técnicas ha permitido la identificación, modificación y transferencia de material genético entre organismos. Además, los avances tecnológicos en genética, han permitido la secuenciación masiva y con ello el descubrimiento de la variabilidad de los genomas, lo que a su vez es clave para desarrollar tecnologías modernas que permitan mejores diagnósticos para entender el origen de patologías genéticas.

En la asignatura de Genética se estudiarán los conceptos básicos para la comprensión de la naturaleza del material genético, su organización, expresión, transmisión y variación de los caracteres. El estudio se desempeñará tanto en organismos modelo como en el hombre y se estudiarán las técnicas utilizadas para la determinación del diagnóstico genético. El alumno deberá trabajar los contenidos de la asignatura examinándolos y realizando búsquedas de información, junto con la resolución de cuestiones y problemas. La profesora servirá de tutora o de guía en las actividades realizadas.

## OBJETIVO

El objetivo principal de la asignatura de Genética es proporcionar al futuro ingeniero biomédico los conceptos básicos de los mecanismos de la herencia. El estudiante deberá comprender la estructura, organización, variabilidad del genoma humano y técnicas de análisis genético. Comprender estos conceptos será una base fundamental para el desarrollo futuro de nuevas tecnologías al servicio del diagnóstico clínico.

Los fines específicos de la asignatura son:

Comprender la estructura, localización y organización del material hereditario.

Conocer los procesos celulares que realizan la transmisión y expresión de la información genética.

Asimilar las bases, la metodología aplicada y los beneficios de la construcción de mapas genéticos.

Entender las bases moleculares de la variabilidad genética entre individuos.

Atribuir 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 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.

Tema 2. Conceptos básicos de Genética: gen, locus, alelos, cromosomas, haploidía y diploidía, mitosis y meiosis.

### I. GENOMAS

TEMA 3. Estructura, propiedades y organización del material genético.

TEMA 4. Replicación del genoma.

Tema 5. Expresión del genoma: transcripción y traducción.

TEMA 6. Regulación de la expresión génica. Epigenética.

### III. VARIABILIDAD GENÉTICA

Tema 7. Variación del genoma. Variaciones genómicas y polimorfismos: RFLPs, VNTRs, SNPs, CNVs. Transposones.

TEMA 8. Mutación génica. Mutaciones: origen y tipos. Mutaciones espontáneas e inducidas.  
 TEMA 9. Mutaciones cromosómicas. Alteraciones cromosómicas estructurales. Variaciones en el número de cromosomas. Alteraciones cromosómicas estructurales: deleciones, duplicaciones, inversiones y translocaciones. Variaciones en el número de cromosomas: euploidía y aneuploidía.  
 TEMA 10. Genoma humano. Bases de datos en genética humana: OMIM. Navegadores del genoma humano: Ensembl.

#### IV. TÉCNICAS E INGENIERÍA GENÉTICA

Tema 11. Técnicas de diagnóstico genético. Técnicas de hibridación (Southern-blot, Northern-blot), Bandeado G. FISH. PCR y QF-PCR. MLPA. Array-CGH. Secuenciación Sanger. Secuenciación masiva.  
 Tema 12. Introducción a la tecnología del ADN recombinante (vectores, enzimas de restricción, clonaje).

### ACTIVIDADES FORMATIVAS

Las actividades formativas se basan en el trabajo y la participación del alumno.

Clases expositivas: Serán clases magistrales desarrolladas por la profesora en las que se expondrán aquellos contenidos correspondientes a los distintos temas de la materia. Para su desarrollo y mejor comprensión se realizarán con ayuda de una presentación por ordenador disponible para el alumno a través de la página web de la asignatura.

Resolución de tareas: A través de la página web de la asignatura, se plantearán la resolución de diferentes tareas relacionadas con los contenidos estudiados (resolución de cuestiones, realización de test, resolución de casos prácticos, análisis de artículos o noticias científicas, vídeos, etc...). La profesora tutorizará este trabajo a través de las sesiones lectivas ordinarias.

Tutorías: Las tutorías se llevarán a cabo con el requerimiento del alumno y en el horario que la profesora tenga disponible para ello, en ellas se discutirán y resolverán las dudas o cuestiones que plantee el alumno de manera que se le oriente en el estudio 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
30 horas	45 horas
Clases expositivas Seminarios cuestiones y problemas Tutorías Evaluación	Trabajo de contenidos a través de búsqueda y análisis de información, resolución de problemas y cuestiones. Preparación tutorías

### 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**

Conocer y asimilar conocimientos científico-técnicos y su aplicación a sistemas médicos y biológicos para la identificación y comprensión de los continuos avances de las tecnologías biomédicas de manera autónoma.

### **Competencias específicas**

Conocer la estructura y función de las biomoléculas, la célula eucariota, los diferentes tejidos, sistemas y órganos y las principales patologías.

Conocer los componentes fundamentales de la organización de un gen y del genoma humano incluyendo los elementos de control de la expresión génica.

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

Conocer las técnicas de biología molecular y citogenéticas aplicadas al diagnóstico de enfermedades genéticas.

## **RESULTADOS DE APRENDIZAJE**

Distinguir los componentes principales de la organización de un gen y del genoma humano.

Conocer los procesos de replicación, transcripción y traducción.

Comprender los fundamentos de la expresión y regulación de la expresión génica.

Conocer las características de la variabilidad genética.

Realizar búsquedas de información utilizando bases de datos biomédicas.

Conocer el fundamento de las principales pruebas diagnósticas citogenéticas y moleculares.

## **SISTEMA DE EVALUACIÓN DEL APRENDIZAJE**

En el modelo de evaluación continua los resultados de aprendizaje de los alumnos se evaluarán con una metodología que contemple las diferentes actividades realizadas durante el curso. El porcentaje de cada prueba es el siguiente:

- Examen (80%): prueba escrita consistente en cuestiones tipo test y/o preguntas cortas y/o problemas. El objetivo del examen será evaluar que se han comprendido los conceptos fundamentales expuestos en las clases teóricas y, el correcto razonamiento de los alumnos en cuanto a la resolución de cuestiones o problemas propios de la asignatura.

-Tareas (20%): estudios que deberán ser analizados y/o resolución de cuestiones o problemas, también se podrán incluir análisis de artículos o noticias científicas, trabajos transversales entre asignaturas, etc. Se presentarán de manera escrita o mediante exposiciones orales.

En todo el material entregado se tendrá en cuenta una adecuada presentación, la propiedad de vocabulario y el uso correcto la ortografía y sintaxis gramatical .

Para aprobar la asignatura hay que tener una media ponderada, entre las distintas actividades de evaluación, igual o superior a 5 puntos sobre 10. La media ponderada no se realizará si en alguna de las actividades de evaluación la calificación es inferior a 5 puntos sobre 10, quedando suspensa la asignatura en ese caso.

Las partes superadas en la convocatoria ordinaria, bien examen o tareas, se guardarán para la convocatoria extraordinaria, no guardándose para sucesivas matrículas. En dicha convocatoria, el alumno presentará el trabajo requerido por el profesor o realizará una prueba relacionada con la materia que tenga suspensa.

Sistema de evaluación alternativo: Los alumnos que se matriculen en la asignatura por segunda vez o sucesivas, deberán contactar con la profesora de la asignatura durante las dos primeras semanas del semestre para acogerse a este sistema de evaluación.

Los resultados de aprendizaje de los alumnos se evaluarán con una metodología que contemple las diferentes actividades realizadas durante el curso. El porcentaje de cada prueba es el siguiente:

- Examen (80%): prueba escrita consistente en cuestiones tipo test y/o preguntas cortas y/o problemas. El objetivo del examen será evaluar que se han comprendido los conceptos fundamentales expuestos en las clases teóricas y, el correcto razonamiento de los alumnos en cuanto a la resolución de cuestiones o problemas propios de la asignatura.

-Tareas (20%): estudios que deberán ser analizados y/o resolución de cuestiones o problemas, también se podrán incluir análisis de artículos o noticias científicas, trabajos transversales entre asignaturas, etc. Se presentarán de manera escrita o mediante exposiciones orales.

En todo el material entregado se tendrá en cuenta una adecuada presentación, la propiedad de vocabulario y el uso correcto la ortografía y sintaxis gramatical .

Para aprobar la asignatura hay que tener una media ponderada, entre las distintas actividades de evaluación, igual o superior a 5 puntos sobre 10. La media ponderada no se realizará si en alguna de las actividades de evaluación la calificación es inferior a 5 puntos sobre 10, quedando suspensa la asignatura en ese caso.

Las partes superadas en la convocatoria ordinaria, bien examen o tareas, se guardarán para la convocatoria extraordinaria, no guardándose para sucesivas matrículas. En dicha convocatoria, el alumno presentará el trabajo requerido por el profesor o realizará una prueba relacionada con la materia que tenga suspensa.

Los exámenes de teoría serán presenciales siempre que la situación sanitaria lo permita. En el caso de que las recomendaciones sanitarias nos obliguen a volver a un escenario donde la docencia haya que impartirla exclusivamente en remoto, la evaluación se realizará manteniendo el cronograma de las pruebas de evaluación, la ponderación de cada uno de los componentes que integran la evaluación, y la metodología evaluativa.

Las conductas de plagio, así como el uso de medios ilegítimos en las pruebas de evaluación, serán sancionados conforme a los establecido en la Normativa de Evaluación y la Normativa de Convivencia de la universidad.

## **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.

PubMed (<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/>): Herramienta de búsqueda de libre acceso que permite consultar principal los contenidos de la base de datos MEDLINE, aunque también una variedad de revista científicas. Las búsquedas se pueden hacer indicando el nombre de una palabra clave, por autor, etc.

Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM) (<https://www.omim.org/>): Base de datos de enfermedades genéticas humanas. Las búsquedas se pueden hacer indicando el nombre de una enfermedad o de un gen.

Ensembl (<http://www.ensembl.org/index.html>): Navegador de genomas. Generado por el European Bioinformatics Institute.