

DATOS DE IDENTIFICACIÓN

| | |
|-------------|-------------------|
| Titulación: | Grado en Farmacia |
|-------------|-------------------|

| | |
|--------|-----------|
| Ámbito | Farmacia. |
|--------|-----------|

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

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

| | |
|-------|----------|
| Tipo: | Optativa |
|-------|----------|

| | |
|----------------|---|
| Créditos ECTS: | 3 |
|----------------|---|

| | |
|--------|---|
| Curso: | 5 |
|--------|---|

| | |
|---------|------|
| Código: | 2566 |
|---------|------|

| | |
|------------------|-----------------|
| Periodo docente: | Noveno semestre |
|------------------|-----------------|

| | |
|----------|----------|
| Materia: | Biología |
|----------|----------|

| | |
|---------|----------|
| Módulo: | Biología |
|---------|----------|

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

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

| | |
|--|----|
| Total de horas de dedicación del alumno: | 75 |
|--|----|

| Equipo Docente | Correo Electrónico |
|-----------------------|-----------------------|
| Iván Rodríguez Martín | ivan.rodriguez@ufv.es |

DESCRIPCIÓN DE LA ASIGNATURA

Esta asignatura se centrará en los aspectos fundamentales de la genética humana. Se estudiarán los principios y métodos de la genética tanto clásica como moderna, con un énfasis particular en sus aplicaciones en el campo de la biología humana y la medicina.

Se abordarán conceptos fundamentales como la variación genética y la genética de poblaciones, los patrones de herencia de las enfermedades monogénicas y poligénicas, las cromosopatías, los fundamentos y utilidad de

los métodos citogenéticos y moleculares en el campo de la genética médica...etc. Durante el desarrollo de las clases teóricas, se emplearán ejemplos clínicos para ilustrar la trascendencia en el área de la biomedicina de los temas tratados.

OBJETIVO

El objetivo fundamental de la asignatura de Genética Humana será que los estudiantes comprendan la necesidad del conocimiento de la genética para el avance de las ciencias biomédicas, considerando su relación con la variabilidad fenotípica humana, la salud y la enfermedad.

CONOCIMIENTOS PREVIOS

Se recomienda que el estudiante que acceda a la asignatura de Genética Humana tenga sólidos conocimientos de Biología celular y molecular, y Fisiología y Fisiopatología.

CONTENIDOS

Tema 1. Variación genética individual: mutación y polimorfismo.

Tema 2. Variación genética en poblaciones. Equilibrio de Hardy-Weinberg, factores que lo modifican y aplicaciones.

Tema 3. Trastornos genéticos con herencia monogénica. Modelos atípicos de herencia monogénica.

Tema 4. Trastornos genéticos con herencia compleja.

Tema 5. Citogenética clínica: anomalías numéricas y estructurales. Cromosomopatías.

Tema 6. Genética y cáncer.

Tema 7. Diagnóstico prenatal y consejo genético.

Tema 8. Tratamiento de las enfermedades genéticas. Terapia génica.

Tema 9. Genética de algunos procesos fisiológicos. Expresión de los genes de las globinas. Genética de la pigmentación. Regulación del peso corporal. Cambios de expresión génica en el ejercicio. Genética del envejecimiento.

Temario práctico (seminarios prácticos):

-Estudio del cariotipo humano.

-Análisis de árboles genealógicos.

-Análisis de polimorfismos y genética de poblaciones.

ACTIVIDADES FORMATIVAS

Las clases de la asignatura de Genética Humana harán uso de una metodología combinada con el fin de que los estudiantes alcancen los objetivos propuestos. Las horas presenciales se repartirán entre las clases magistrales impartidas por el profesor de la asignatura, y las sesiones centradas en la discusión de cuestiones (seminarios prácticos) y la presentación oral de trabajos preparados por los alumnos durante el tiempo de trabajo no presencial. Además, la página web de la asignatura servirá de herramienta de apoyo fundamental para el aprendizaje.

- Clases de teoría (AFP1)
- Seminarios y exposición de trabajos (AFP4)
- Tutorías (AFP5)
- Realización de exámenes (AFP6)
- Estudio de teoría, ejercicios y problemas (AFNP1)
- Preparación de trabajos (AFNP3)
- Preparación de tutorías (AFNP4)

Descripción detallada: Clases de teoría: clases magistrales impartidas por el profesor en las que se expondrán los conceptos fundamentales de la asignatura. Estas clases contarán con el apoyo de presentaciones por ordenador que estarán a disposición de los estudiantes a través de la página web de la asignatura. Clases de ejercicios y problemas: tras la exposición de los conceptos teóricos fundamentales, se propondrá a los estudiantes la discusión y resolución de cuestiones, casos prácticos y problemas relacionados con los contenidos de la asignatura. Elaboración y exposición de trabajos: los estudiantes deberán elaborar, de forma individual o en grupo, un trabajo sobre un tema de interés y exponerlo en clase. Se fomentará la participación de todos los estudiantes en la discusión científica posterior a la exposición. Tutorías: mediante las tutorías el profesor, a requerimiento del estudiante y en el horario establecido para ello, resolverá dudas o discutirá las cuestiones que le plantee el estudiante, con el fin de orientarle en el aprendizaje de la asignatura. El horario de tutorías puede consultarse en la coordinación del grado y será informado por el profesor al inicio de la asignatura.

DISTRIBUCIÓN DE LOS TIEMPOS DE TRABAJO

| ACTIVIDAD PRESENCIAL | TRABAJO AUTÓNOMO/ACTIVIDAD NO PRESENCIAL |
|---|--|
| 35 horas | 40 horas |
| Clases de teoría 25h Clases de ejercicios y problemas 3h Seminarios y/o exposición de trabajos 2h Tutorías 3h Exámenes 2h | Estudio de teoría 22h Preparación de trabajos 16h Preparación de tutorías 2h |

Competencias transversales

Cultivar una actitud de inquietud intelectual y de búsqueda de la verdad en todos los ámbitos de la vida.

Desarrollar hábitos de pensamiento riguroso.

Ser capaz de autoevaluar los conocimientos adquiridos.

RESULTADOS DE APRENDIZAJE

Desarrollar habilidades para identificar dianas terapéuticas y de producción biotecnológica de fármacos, así como de uso de la terapia génica.

RESULTADOS DE APRENDIZAJE ESPECIFICOS

Conocer la estructura del genoma humano

Comprender el flujo de información genética y su regulación

Explicar las causas de la variabilidad genética interindividual y la evolución genética de las poblaciones humanas.

Reconocer las leyes generales que rigen la transmisión de los caracteres hereditarios así como los distintos tipos de anomalías cromosómicas y analizar su importancia clínica.

Enunciar ejemplos de enfermedades con herencia tanto mono como poligénica, y analizar la importancia de los factores genéticos tanto en procesos fisiológicos como en el desarrollo de patologías complejas.

Aprender las tecnologías genómicas aplicadas al descubrimiento y desarrollo del fármaco

SISTEMA DE EVALUACIÓN DEL APRENDIZAJE

SISTEMA DE EVALUACIÓN ORDINARIO

Es el sistema prioritario aplicable a todos los alumnos y está basado en la evaluación continua, distribuye la calificación final de la asignatura en varios apartados. Una parte importante la constituye la evaluación de los conocimientos adquiridos durante las clases teóricas. Adicionalmente, se evaluarán la preparación y exposición oral de trabajos, y la discusión de cuestiones y problemas en seminarios prácticos. Así, para el cálculo de la calificación final de la asignatura, la ponderación de los diferentes apartados será la siguiente: -

- Examen escrito (SE1): 65%
- Realización de actividades diarias y resolución de ejercicios en seminarios prácticos (SE2): 5%
- Elaboración y presentación oral de los trabajos realizados (SE3): 25%
- Asistencia, participación activa y pertinente en las clases teóricas (SE4): 5%

Las actividades diarias, ejercicios y trabajos que se entreguen una vez finalizado el plazo establecido para ello NO serán tenidos en cuenta para la evaluación. Esta ponderación será aplicable en la convocatoria ordinaria, siempre que el estudiante asista al menos al 80% de las clases y actividades desarrolladas en el aula. En caso de

inassistencia y/o en convocatoria extraordinaria, los alumnos deben contactar con el profesor para informarse de los criterios de evaluación específicos de su caso. La asignatura se aprueba con una nota global igual o superior a 5.0. SISTEMA DE EVALUACIÓN ALTERNATIVO Los alumnos en 2º o sucesivas matrículas deben contactar con el profesor para solicitar acogerse a este sistema. La ponderación de los diferentes apartados para el cálculo de la calificación final de la asignatura, será la siguiente:

- Examen escrito (SE1): 65%
- Realización de actividades diarias y resolución de ejercicios en seminarios prácticos (SE2): 5%
- Elaboración y presentación oral de los trabajos realizados (SE3): 25%
- Asistencia a tutorías y participación activa (SE4): 5%

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

BIBLIOGRAFÍA Y OTROS RECURSOS

Básica

Klug, William S. Conceptos de genética / 8ª ed. Madrid [etc] :Prentice Hall,2006.

Rubén Lisker, Patricia Grether González, Alejandro Zentella Dehesa. Introducción a la genética humana / 3a. edición. México :El Manual Moderno,2013.

Peter Sudbery ; traducción José Luis Paternáin. Genética molecular humana / 2ª ed. Madrid :Pearson Educacion,2004.