Guía Docente

DATOS DE IDENTIFICACIÓN

Titulación:	Grado en Medicina
Rama de Conocimiento:	Ciencias de la Salud
Facultad/Escuela:	Medicina
Asignatura:	Genética
Tipo:	Obligatoria
Créditos ECTS:	6
Curso:	1
Código:	2715
Periodo docente:	Segundo semestre
Materia:	Biología
Módulo:	Morfología, Estructura y Función del Cuerpo Humano
Tipo de enseñanza:	Presencial
Idioma:	Castellano
Total de horas de dedicación del alumno:	150

Equipo Docente	Correo Electrónico
Javier Sierra Istúriz	j.sierra.prof@ufv.es
Saoud Tahsin Swafiri Swafiri	saoud.tahsin@ufv.es

DESCRIPCIÓN DE LA ASIGNATURA

El objetivo principal de la asignatura de Genética es proporcionar al futuro médico una herramienta de diagnóstico, fundamentada en el conocimiento de la estructura, expresión y variabilidad del genoma humano.

La medicina personalizada, tal como la entendemos en el año 2025, podría definirse como "la aplicación de los datos genómicos y moleculares para una aproximación más certera al estado de salud de la persona, determinar su predisposición a una enfermedad y facilitar el descubrimiento y ensayo clínico de nuevos fármacos" (NIH-Instituto Nacional de la Salud. USA). La medicina personalizada actual descansa en el enorme progreso de las técnicas de secuenciación del ADN, a partir del Proyecto Genoma Humano. No solo se ha aportado información fundamental sobre la causa de muchas enfermedades, sino que se ha puesto de manifiesto la importancia del conocimiento de la variabilidad de los genomas individuales en patologías tan comunes como el cáncer o enfermedades cardiovasculares. Esto ofrece una perspectiva de cambio en el ámbito de la asistencia sanitaria: la era "post genómica" permitirá producir nuevas herramientas de diagnóstico (asesoramiento genético) y tratamiento por medio de medicamentos diseñados en función de las características de cada individuo (farmacogenómica). Por tanto, consideramos que el conocimiento del lenguaje, conceptos y técnicas de la Biología Molecular, así como la valoración de la perspectiva genética y genómica sobre la salud y la enfermedad constituyen un marco de aprendizaje continuo, imprescindible para el futuro médico. En el Grado de Medicina de la UFV, la asignatura de Genética pertenece al módulo de Morfología, Estructura y Función del Cuerpo Humano. Tiene una dotación de 6 créditos ECTS que se traducen en 150 horas de trabajo del alumno. Comenzaremos con el estudio de la organización y expresión del material genético, para continuar con el estudio de la variación del mismo y su relación con patologías. Entonces se trabajarán las principales técnicas de diagnóstico molecular y finalizaremos estudiando los patrones de herencia de patologías y el asesoramiento genético. El trabajo de los contenidos de la asignatura por parte del alumno se repartirá entre búsqueda de la información, resolución de cuestiones y casos prácticos y sesiones de laboratorio. El profesor servirá principalmente como guía o tutor en estas actividades. "Blood, sweat and tears" (sangre, sudor y lágrimas) prometió Sir Winston Churchill a la población británica durante la II Guerra Mundial. El análisis genético no es sencillo, ni la interpretación de los datos y procesos moleculares tampoco; pero nada que verdaderamente merezca la pena lo es. El trabajo continuado de la asignatura permitirá a los alumnos adquirir los conocimientos, destrezas y actitudes necesarios, no solo para superar la asignatura, sino fundamentales en un universitario y en un médico. Los alumnos conseguirán hacer suya la, también, expresión de Churchill: "We will never surrender!" (¡Nunca nos rendiremos!).

OBJETIVO

El objetivo principal de la asignatura de Genética es proporcionar al futuro médico una herramienta de diagnóstico, fundamentada en el conocimiento de la estructura, expresión y variabilidad del genoma humano.

CONOCIMIENTOS PREVIOS

Contenidos de la asignatura de Biología, de 1º de Grado.

CONTENIDOS

Tema 1. Conceptos básicos de genética: gen, locus, alelos, cromosomas, haploidía y diploidía, mitosis, meiosis, replicación, transcripción, traducción.
Tema 2. Estructura y organización del genoma humano. Autosomas y cromosomas sexuales. Bases de datos en genética humana: OMIM. Navegadores del genoma humano: Ensembl.
Tema 3. Expresión del genoma: transcripción y traducción.
Tema 4. Regulación de la expresión génica. Epigenética. Impronta génica.
Tema 5. Replicación y reparación del genoma.
Tema 6. Variación del genoma. Variaciones genómicas y polimorfismos: RFLP´s, VNTRs, SNP´s, CNVs. Mutación génica espontánea e inducida. Transposones. Aneuploidías. Alteraciones cromosómicas estructurales: deleciones, duplicaciones, translocaciones robertsonianas y recíprocas. Disomía uniparental
Tema 7. Técnicas de diagnóstico genético. Bandeado G. FISH. PCR y QF-PCR. MLPA. Array-CGH. Secuenciación Sanger. NGS.
Tema 8. Herencia de enfermedades monogénicas. Patrones de herencia autosómica recesiva, autosómica

dominante y ligada al sexo. Alelismo múltiple. Penetrancia y expresividad. Patrones de herencia de patologías asociadas a impronta. Anticipación génica. Patrones de herencia de patologías mitocondriales. Asesoramiento genético.
Prácticas: Diagnóstico molecular de la presencia de variantes alélicas responsables de una patología, mediante PCR-RFLP.

ACTIVIDADES FORMATIVAS

Las actividades formativas se basan en el trabajo y la participación del alumno. Así, las clases magistrales impartidas por el profesor pierden peso en favor de la resolución de casos prácticos, la obtención y análisis de la información de distintas fuentes y el trabajo de laboratorio. El profesor tutorizará este trabajo a través de las sesiones lectivas ordinarias y de las tutorías individuales o grupales.
- Clases expositivas.
- Seminarios de problemas y casos prácticos.
- Trabajo de laboratorio.
- 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.
- Evaluación.

DISTRIBUCIÓN DE LOS TIEMPOS DE TRABAJO

ACTIVIDAD PRESENCIAL	TRABAJO AUTÓNOMO/ACTIVIDAD NO PRESENCIAL
65 horas	85 horas
Clases expositivas Seminarios cuestiones y problemas Clases prácticas Tutorías Evaluación	Trabajo de contenidos a través de búsqueda y análisis de información, resolución de problemas y cuestiones. Trabajo de contenidos experimentales 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

Comprender y reconocer los agentes causantes y factores de riesgo que determinan los estados de salud y el desarrollo de la enfermedad.

Comprender los fundamentos de acción, indicaciones y eficacia de las intervenciones terapéuticas, basándose en la evidencia científica disponible.

Reconocer las propias limitaciones y la necesidad de mantener y actualizar su competencia profesional, prestando especial importancia al aprendizaje de manera autónoma de nuevos conocimientos y técnicas y a la motivación por la calidad.

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 y en los dos sexos.

Comprender y reconocer los efectos, mecanismos y manifestaciones de la enfermedad sobre la estructura y función del cuerpo humano.

Competencias específicas

Conocer la estructura y función celular: Características y propiedades de las Biomoléculas. Organización general del metabolismo celular. Metabolismo de las principales biomoléculas. Regulación e integración metabólica. Conocer los principios básicos de la nutrición humana. Conocer la estructuras y procesos de Comunicación celular, estructura y funcionamiento de las membranas excitables, el ciclo celular, procesos de diferenciación y proliferación celular, mecanismo de información, expresión y regulación génica.

Saber resolver problemas genéticos, interpretar árboles genealógicos, manejar mapas genéticos.

Conocer los principios de la herencia.

Diagnóstico y consejo genético.

Conocer los marcadores bioquímicos, citogenéticos y de biología molecular aplicados al diagnóstico clínico.

RESULTADOS DE APRENDIZAJE

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

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

Identificar las características de la variabilidad genética.

Determinar el patrón de herencia de enfermedades monogénicas a través del análisis genético.

Interpretar los resultados de pruebas diagnósticas citogenéticas y moleculares.

SISTEMA DE EVALUACIÓN DEL APRENDIZAJE

El peso de cada actividad de evaluación es el siguiente:

- Examen (60%): prueba escrita consistente en obtención de información y/o problemas y cuestiones y preguntas test sobre cualquier contenido trabajado durante el curso.
- Trabajo práctico (40%): estudios de caso que deberán ser analizados y discutidos, así como resolución de cuestiones o problemas o presentación de informes relacionados con el trabajo práctico. Se presentarán de manera escrita o mediante exposiciones orales. La asistencia a las sesiones prácticas es obligatoria: la falta o el retraso reiterado a las mismas será motivo suficiente para suspender las prácticas y, por tanto, la asignatura.

En todo el material entregado 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 repercutirán negativamente en la nota.
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 (examen o trabajo práctico) la calificación es inferior a 5 puntos sobre 10, quedando suspensa la asignatura en ese caso.
Las partes superadas en la convocatoria ordinaria se guardarán para la convocatoria extraordinaria. En dicha convocatoria el alumno presentará el trabajo requerido por el profesor o realizará una prueba relacionada con la materia que tenga suspensa. El estudiante que haya suspendido el trabajo práctico por ausencia a las sesiones prácticas realizará un examen práctico en el laboratorio, que tendrá que superar para aprobar la asignatura.
El sistema de evaluación para estudiantes que se matriculan por segunda o más veces en la asignatura será el mismo que para los estudiantes de primera matricula. Las tareas han de ser realizadas en el mismo margen temporal que se les requiere a los alumnos de primera convocatoria. La apertura y cierre de las tareas se anunciará por CANVAS con el fin de que, aun no pudiendo asistir a las clases, estén informados. Aquellos alumnos que hubieran superado las prácticas de laboratorio en convocatorias anteriores no tendrán que realizarlas ni entregar las tareas requeridas, pero esto no exime al alumno de no dominar el contenido relacionado con las mismas. Es responsabilidad del alumno actualizar los contenidos de la asignatura respecto al presente curso.
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

Ronald Cohn, Stephen Scherer, Ada Hamosh Thompson & Thompson Genetics and Genomics in Medicine 9th
2024
Ed. Elsevier

Alberts, Heald, Johnson, Morgan, Raff, Roberts, Walter Molecular Biology of the Cell 7th 2022
Ed. W.W. Norton and Company

Complementaria

Jorde, L., Carey, J and Bamshad, MJ Genética Médica 6ª edición. 2021
Ed. Elsevier

Peter D Turnpenny, Sian Ellard, Ruth Cleaver Emery's Elements of Medical Genetics and Genomics 16th 2022
Ed. Elsevier