



Universidad
de Alcalá

GUÍA DOCENTE

GENÉTICA HUMANA

Grado en Biología Sanitaria
Universidad de Alcalá

Curso Académico 2022/2023
4º Curso – 1^{er} Cuatrimestre

GUÍA DOCENTE

Nombre de la asignatura:	GENÉTICA HUMANA
Código:	651018
Titulación en la que se imparte:	GRADO EN BIOLOGÍA SANITARIA
Departamento y Área de Conocimiento:	BIOMEDICINA Y BIOTECNOLOGÍA / AREA DE GENÉTICA
	OPTATIVA
Créditos ECTS:	6
Curso y cuatrimestre:	4º / 1 ^{er}
Profesorado:	Juan M. González Triguero (Coordinador)
Horario de Tutoría:	Contactar con el profesor para fijar el día y la hora de tutoría.
Idioma en el que se imparte:	Español

1. PRESENTACIÓN

Genética Humana es una asignatura optativa de 6 ECTS, que amplía y complementa los conocimientos y competencias que el alumno ha adquirido en la asignatura Genética del segundo curso del Grado. El programa se inicia con el análisis del genoma humano y los diferentes tipos de secuencias que lo constituyen. A continuación, se analiza la base genética de la variación para comprender que las alteraciones en el material hereditario pueden dar origen a la aparición de enfermedades. Se estudian 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 profundiza en el análisis de ligamiento y en la elaboración de mapas genéticos en nuestra especie. Se dedica un tema al cáncer como una enfermedad genética, aunque, en la mayoría de los casos, no hereditaria. Se analizan algunas de las pruebas de diagnóstico de enfermedades genéticas y las pruebas genéticas de detección selectiva, el diagnóstico prenatal y el asesoramiento genético. Los recientes avances en Biología y Genética Molecular, posibilitan la utilización de la terapia génica como una alternativa para algunas enfermedades hereditarias.

Prerrequisitos y Recomendaciones (si es pertinente)

Se recomienda encarecidamente que los alumnos que vayan a cursar esta asignatura, hayan superado la asignatura de Genética.

2. COMPETENCIAS

Competencias genéricas:

1. Comprender y valorar la importancia del trabajo experimental en el avance del conocimiento científico.
2. Desarrollar y fomentar la capacidad para buscar información científica valorando críticamente su contenido.
3. Incrementar la capacidad de comunicación escrita y oral para exponer sintética y claramente los conceptos.
4. Fomentar el espíritu crítico y las capacidades de análisis y síntesis, para emitir juicios que incluya una reflexión sobre datos científicos y sociales.

Competencias específicas:

1. Conocer la organización del genoma humano y los diferentes tipos de secuencia que lo forman.
2. Comprender el origen de la variabilidad genética en el hombre y saber utilizarla en la identificación individual, como origen de enfermedades hereditarias y para el diagnóstico molecular.
3. Saber analizar e interpretar genealogías para deducir el tipo de herencia que presentan las principales enfermedades hereditarias en el hombre.
4. Saber elaborar mapas genéticos en el hombre a partir del estudio de árboles genealógicos
5. Conocer el cariotipo humano y saber relacionar alteraciones numéricas y estructurales con la aparición de síndromes patológicos.
6. Comprender la base genética del cáncer y la influencia que el ambiente tiene en su aparición.
7. 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.
8. Conocer las diferentes alternativas de terapia génica, y reflexionar sobre su aplicación a diferentes situaciones de enfermedad genética.

3. CONTENIDOS

Bloques de contenido (se pueden especificar los temas si se considera necesario)	Total de clases, créditos u horas
--	-----------------------------------

1.- Organización del genoma humano. Genoma mitocondrial. Genoma nuclear. Tipos de secuencias.

2.- Variabilidad genética: Mutación, tipos de mutación. Detección de variación. Diversidad genética en el hombre e identificación molecular de los individuos. Reparación. Enfermedades relacionadas con los sistemas de reparación.

3.- Diagnóstico molecular de enfermedades genéticas humanas. Estrategias generales. Métodos de detección directa de mutaciones.

4.- Cromosomas humanos. Técnicas de análisis cromosómico. Identificación cromosómica. Nomenclatura cromosómica. Cromosomas sexuales.

5.- Alteraciones citogenéticas en el hombre. Anomalías cromosómicas numéricas en autosomas y en cromosomas sexuales. Anomalías cromosómicas estructurales, deleciones, translocaciones, inversiones e isocromosomas.

6.- Herencia mendeliana en los seres humanos. Análisis genealógicos. Enfermedades hereditarias autosómicas recesivas. Enfermedades hereditarias autosómicas dominantes.

7.- Herencia ligada al sexo. Herencia recesiva y dominante ligada al cromosoma X. Enfermedades ligadas al cromosoma X. Herencia ligada al cromosoma Y. Herencia mitocondrial.

8.- Epigenoma. Inactivación del cromosoma X. Patología por modificaciones epigenéticas. Disomía uniparental. Síndromes de Prader-Willi y Angelman.

9.- Ligamiento y recombinación. Cartografía genética en el hombre. Análisis de ligamiento. Cálculo y significado del LOD-score. Métodos de diagnóstico genético mediante análisis de ligamiento. Estudios de asociación. Análisis global del genoma (GWAS).

10.- Principios de herencia multifactorial. Interacción entre genotipo y ambiente. Diferenciación del efecto de los genes y del ambiente: estudio de gemelos y de adopción. Malformaciones congénitas multifactoriales. Enfermedades complejas.

11.- Genética del cáncer. Causas genéticas y ambientales del cáncer. Genes del cáncer. Genes supresores de tumores. Oncogenes. Genes de reparación del ADN.

12.- Terapia génica. Terapia de las células somáticas y germinales. Métodos para la introducción de ADN en células humanas. Farmacogenética y Farmacogenómica.

13.- Pruebas genéticas de detección selectiva. Diagnóstico prenatal de los trastornos genéticos. Genética clínica y asesoramiento genético.

- 38 h Presenciales
- 29 h Grupo completo
- 9 h Grupo reducido

PRÁCTICAS

Técnicas moleculares para el diagnóstico de enfermedades hereditarias humanas. Estudio de la inserción de un elemento Alu en el gen TPA y cálculo de frecuencias alélicas y genotípicas.

- 12 h presenciales en grupos reducidos

4. METODOLOGÍAS DE ENSEÑANZA-APRENDIZAJE.-ACTIVIDADES FORMATIVAS

4.1. Distribución de créditos (especificar en horas)

Número de horas presenciales:	Clases en grupo completo: 29 Seminarios: 9 Prácticas: 12 Realización de exámenes: 4
Número de horas del trabajo propio del estudiante:	Estudio individual, resolución de problemas y preparación de trabajos: 96
Total horas	150

4.2. Estrategias metodológicas, materiales y recursos didácticos

Clases presenciales	<ol style="list-style-type: none"> 1. Clases magistrales al grupo completo. 2. Seminarios en grupos reducidos y coordinadas con las clases teóricas. Estas clases consistirán en la resolución de problemas, cuyos enunciados serán proporcionados a los alumnos con anterioridad, y/o en la exposición y debate oral de temas preparados por los alumnos entre un listado proporcionado por el profesor o a propuesta de los alumnos. 3. Clases prácticas que se desarrollaran en grupos reducidos en el laboratorio.
Actividades no presenciales	<ol style="list-style-type: none"> 1. Estudio y asimilación de los contenidos teóricos de la asignatura. Búsqueda de información bibliográfica tanto

	<p>escrita como on-line.</p> <ol style="list-style-type: none"> 2. Resolución de problemas relacionados con las diferentes unidades del programa 3. Preparación de temas que serán tratados y discutidos en las clases de seminarios.
Tutorías	<ol style="list-style-type: none"> 1. Personales o grupales realizadas durante todo el curso y en coordinación con los profesores.

5. EVALUACIÓN: Procedimientos, criterios de evaluación y de calificación¹

CRITERIOS DE EVALUACIÓN

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 los contenidos teóricos y prácticos.

Calificación

De acuerdo con el R.D 1125/2003 que regula el Suplemento al Título 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 limitada al 5% de los alumnos matriculados.

PROCEDIMIENTOS DE EVALUACIÓN

Los alumnos podrán optar por un procedimiento de evaluación continua o de evaluación final. En ambos procedimientos será obligatorio realizar las prácticas y aprobar un examen de las mismas. La calificación de las Prácticas supondrá el 15% de la calificación total de la asignatura. Si las prácticas hubieran sido realizadas, pero no aprobadas en la convocatoria ordinaria, el alumno podrá superarlas haciendo un examen de las mismas en la convocatoria extraordinaria.

Según el artículo 10 del Título segundo de la Normativa Reguladora de los Procesos de Evaluación de los Aprendizajes, aprobada por el Consejo de Gobierno de la Universidad de Alcalá el 24 de marzo de 2011 (última modificación del 5 de mayo de 2016), los alumnos que opten por la modalidad de Evaluación final, deberán solicitarlo por escrito al Decano dentro de las dos primeras semanas de impartición de la asignatura, explicando las razones que le impiden seguir el sistema de Evaluación continua.

PROCEDIMIENTO DE EVALUACIÓN CONTINUA

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

- a) Dos pruebas de conocimientos globales mediante preguntas de tipo test, preguntas teóricas y/o de resolución de problemas. Cada una de las pruebas supondrá 3,7 puntos de la nota final.
- b) Resolución de ejercicios y/o presentación de trabajos bibliográficos, participación y asistencia en las clases de seminarios que tendrá un valor de 1,1 puntos.
- c) A las calificaciones anteriores se le sumará la obtenida en Prácticas, siempre y cuando hayan sido realizadas y aprobadas.

Los alumnos que sigan el sistema de evaluación continua y que no hayan superado la asignatura en la convocatoria ordinaria, tendrán derecho a una convocatoria extraordinaria que consistirá en un examen conteniendo tanto preguntas teóricas como de resolución de problemas. Este examen contará el 85% de la calificación final. La nota final se obtendrá sumando a la calificación del examen anterior la de las prácticas que contabilizará el 15 % de la nota final.

PROCEDIMIENTO DE EVALUACIÓN FINAL

Consistirá en un examen de todo el programa de la asignatura, en el que se incluirán tanto preguntas teóricas como de resolución de problemas. Este examen contabilizará un 85% de la calificación total. A esta nota se le sumará la obtenida en Prácticas (15%), siempre y cuando hayan sido realizadas y aprobadas.

Los alumnos que no hayan superado la asignatura en la convocatoria ordinaria, tendrán derecho a una convocatoria extraordinaria siguiendo un procedimiento igual al de la convocatoria ordinaria.

6. BIBLIOGRAFÍA

Bibliografía 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.
- Solari, AJ. (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.
- Nussbaum, RL, McInnes RR.,and Willard, HF. (2016) Thompson & Thompson. Genética en Medicina. 8ª Ed. Elsevier.
- Vogel and Motulsky's (2010) Human Genetics. Ed. Springer Heidelberg.

Información de Genética Humana en la web

Página principal de la Sociedad Española de Genética:

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

Página web del libro de Strachan and Read 2ª edición (1999)

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK7560/>

Página web d OMIM (On Line Mendelian Inheritance on Man)

<https://www.omim.org/>

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim>

Animaciones de procesos celulares

<http://vcell.ndsu.nodak.edu/animations/home.htm>

Animaciones de biología Celular del Prof. John Kyrk

<http://www.johnkyrk.com/index.esp.html>

Colección de videos de genética y de biología

<http://www.dnalc.org/resources/3d/index.html>

Página principal de la Asociación Española de Genética Humana

<http://www.aegh.org/>

Curso de Genética Humana en la Universidad de Navarra, Prof. Fco. José Novo.

<http://www.unav.es/ocw/genetica/default.html>

La Universidad de Alcalá garantiza a sus estudiantes que, si por exigencias sanitarias las autoridades competentes impidieran la presencialidad total o parcial de la actividad docente, los planes docentes alcanzarían sus objetivos a través de una metodología de enseñanza-aprendizaje y evaluación en formato online, que retornaría a la modalidad presencial en cuanto cesaran dichos impedimentos.