

**Proyecto/Guía docente de la asignatura**

Asignatura	GENÉTICA MÉDICA		
Materia	GENÉTICA HUMANA		
Módulo			
Titulación	GRADO DE BIOMEDICINA Y TERAPIAS AVANZADAS		
Plan	701	Código	47907
Periodo de impartición	2º semestre	Tipo/Carácter	OB
Nivel/Ciclo	Grado	Curso	2º
Créditos ECTS	4,5		
Lengua en que se imparte	Castellano (+inglés, en actividades complementarias)		
Profesor/es responsable/s	Raquel Almansa Mora Miguel Ángel de la Fuente García María Simarro Grande (profesora coordinadora)		
Datos de contacto (E-mail, teléfono...)	raquel.almansa@uva.es mafuate@uva.es maria.simarro.grande@uva.es		
Departamento	Biología Celular, Genética, Histología y Farmacología		
Fecha de revisión por el Comité de Título	4 de julio de 2024		



1. Situación / Sentido de la Asignatura

1.1 Contextualización

Integrada dentro de la materia "GENÉTICA HUMANA", la Genética Médica ha sido situada en el 2º semestre del segundo curso del grado de Biomedicina y Terapias avanzadas. La asignatura está enfocada a proporcionar al alumno conocimientos básicos que le serán necesarios para el estudio e investigación de las enfermedades genéticas.

1.2 Relación con otras materias

La Genética se relaciona estrechamente con otras materias, fundamentalmente con Biología Celular y Molecular y con Bioquímica. Por ello, para garantizar la comprensión adecuada de todos los contenidos de la asignatura, es imprescindible tener bien asentados conceptos básicos de dichas disciplinas.

1.3 Prerrequisitos

Conocimientos de Biología Celular, Bioquímica y Biología Molecular I y II.

2. Competencias

2.1 Generales

Competencias generales:

CG1 - Saber analizar y sintetizar problemas básicos relacionados con la Biomedicina y las Terapias Avanzadas, resolverlos utilizando el método científico y comunicarlos de forma eficiente.

CG2 - Conocer las bases científicas y técnicas de la Biomedicina y las Terapias Avanzadas, de modo que se facilite el aprendizaje de nuevos métodos y tecnologías, así como el desarrollo de una gran versatilidad para adaptarse a nuevas situaciones.

CG3 - Adquirir la capacidad de resolver problemas con iniciativa y creatividad, así como de comunicar y transmitir conocimientos, habilidades y destrezas, comprendiendo la responsabilidad ética, social y profesional de la actividad del biomédico.

CG5 - Adquirir, analizar, interpretar y gestionar información.

CG6 - Elaborar informes y emitir juicios basados en un análisis crítico de la realidad.

CG9 - Redactar, representar e interpretar documentación científico-técnica.

2.2 Específicas

La asignatura contribuye a alcanzar las siguientes competencias específicas de la materia Genética Humana:

CE2 - Conocer las bases bioquímicas y moleculares de la estructura y función celular. Conocer la estructura y función de tejidos y órganos. Identificar y describir sus alteraciones en relación con la patología humana.

CE4 - Comprender la organización y las funciones del genoma, los mecanismos de transmisión y expresión de la información genética y las bases moleculares y celulares del análisis genético.

CE5 - Aplicar métodos genéticos y moleculares al estudio de las enfermedades genéticas, a su diagnóstico y manejo.

CE40 – Conocer los principales tipos de marcas epigenéticas y entender el papel de estos procesos en distintos aspectos de los ciclos vitales de los organismos.

3. Objetivos

Que el alumno adquiera los conocimientos que le permitan comprender:

- Los mecanismos de transmisión de caracteres y enfermedades de generación en generación, teniendo en cuenta la naturaleza y el comportamiento del material genético.
- Los diversos patrones de transmisión de los distintos grupos de caracteres y enfermedades, de acuerdo con las leyes de la herencia.
- La situación en que se encuentra actualmente la aplicación de los conocimientos genéticos a la práctica médica y cuáles son sus posibilidades.
- Los fundamentos científicos en los que se basan las técnicas de diagnóstico genético.
- La importancia que tiene la orientación adecuada de este tipo de enfermos y de sus familiares.

4. Contenidos y/o bloques temáticos

CONTENIDOS TEÓRICOS:

Concepto y evolución histórica. Clasificación de enfermedades genéticas. Organización y funcionamiento del genoma humano. Genética mendeliana. Concepto de ligamiento y segregación de genes ligados. Herencia autosómica dominante, recesiva, ligada al sexo y mitocondrial. Variación de la expresión fenotípica: expresividad variable, penetrancia incompleta, impresión genómica, anticipación, disomía uniparental y mosaicismo. Genética de poblaciones. Caracteres polimórficos. Concepto de asociación. Detección y medida de ligamiento. Construcción de mapas genéticos. Proyectos Genoma Humano: logros y expectativas. Herencia compleja y Genética del Cáncer. Diferencias entre ligamiento, asociación y susceptibilidad. Concepto de heredabilidad. Mapeo e identificación de genes implicados en enfermedades complejas. Patrones de transmisión de cánceres familiares. El cariotipo humano.



Anomalías cromosómicas numéricas y estructurales Introducción al diagnóstico directo e indirecto de enfermedades genéticas. Diagnóstico prenatal. Consejo genético. Estrategias de tratamiento en los diferentes grupos de enfermedades genéticas.

CONTENIDOS PRÁCTICOS:

Diferencias entre mitosis y meiosis. Cariotipo humano. Alteraciones cromosómicas numéricas y estructurales. Transmisión de genes independientes. Transmisión de genes ligados. Herencia autosómica dominante. Herencia autosómica recesiva. Transmisión de caracteres ligados a X. Fenómenos que desvían las frecuencias observadas de las esperadas en caracteres autosómicos dominantes, recesivos y ligados a X. Transmisión de caracteres polimórficos. Diagnóstico por marcadores genéticos. Identificación de mutaciones patogénicas. Integración (genotipado-patrones de transmisión). Métodos directos de diagnóstico genético.

BIBLIOGRAFÍA BÁSICA

Link Leganto: <https://buc->

[uva.alma.exlibrisgroup.com/leganto/public/34BUC_UVA/lists/8244336690005774?auth=SAML](https://buc-uva.alma.exlibrisgroup.com/leganto/public/34BUC_UVA/lists/8244336690005774?auth=SAML)

- L. B. Jorde & J. C. Carey & M. J. Bamshad (2020). *Genética médica*. 6ª edición. Elsevier. ISBN 9788491137979.
- B. A. Pierce (2020). *Genética. Un enfoque conceptual*. 5ª Edición. Panamericana. ISBN 9788491107781.
- P. D. Turnpenny & S. Ellard & R. Cleaver (2022). *Emery. Elementos de genética médica y genómica*. 16ª edición. Elsevier. ISBN 9788413821689.

BIBLIOGRAFÍA COMPLEMENTARIA

Se proporcionará a los alumnos a través del campus virtual, si procede.

5. Métodos docentes y principios metodológicos

Clase magistral. Se darán las clases presenciales en el horario establecido para la asignatura y en los espacios habituales dispuestos por la Facultad de Medicina. En circunstancias excepcionales, si por alguna circunstancia no pudiera impartirse la docencia de forma presencial, las clases teóricas se transmitirán en streaming a través de las plataformas licenciadas en la Universidad de Valladolid (como Collaborate o Teams), en los horarios establecidos. Horario: lunes, martes y miércoles de 16h a 17h. Las diapositivas de las clases estarán disponibles en el campus virtual.

Prácticas de aula. Consisten en sesiones presenciales, supervisadas por los docentes, en donde los estudiantes participan en la resolución de problemas prácticos. Horario: miércoles y jueves de 9h a 10h.

Seminarios. Son sesiones para repasar y aclarar ciertos aspectos teóricos de cierta dificultad y complementar así los contenidos de las clases de teoría. Horario: mismo que las clases magistrales.

Tutorías. Durante las tutorías, los alumnos podrán resolver todas sus dudas y llevar a cabo actividades de aprendizaje. Las tutorías podrán ser individuales o grupales y serán presenciales. En circunstancias excepcionales y justificadas podrán realizarse a través de alguna de las plataformas licenciadas en la Universidad de Valladolid.

Recursos y tareas en el campus virtual. El campus virtual de esta asignatura publica (1) material de la asignatura, (2) videos, (3) foros para la resolución de dudas, (4) avisos, (5) calendario de actividades.

6. Tabla de dedicación del estudiante a la asignatura

ACTIVIDADES PRESENCIALES o PRESENCIALES A DISTANCIA ⁽¹⁾	HORAS	ACTIVIDADES NO PRESENCIALES	HORAS
Clases magistrales	26	Trabajo autónomo individual sobre contenidos teóricos	40
Prácticas de Aula	14	Trabajo autónomo prácticas de aula	16
Seminarios	5	Trabajo autónomo seminarios	5,5
		Búsqueda bibliográfica	6
Total presencial	45	Total no presencial	67,5
TOTAL presencial + no presencial			112,5

(1) Actividad presencial a distancia es cuando un grupo sigue una videoconferencia de forma síncrona a la clase impartida por el profesor.

7. Sistema y características de la evaluación

Instrumento / Procedimiento	Peso en la nota final	Observaciones
Evaluación continua sobre los contenidos teóricos y prácticos. Se proporcionarán detalles sobre los instrumentos de evaluación en el campus virtual.	30% (3 puntos)	
Examen final sobre los contenidos teóricos y prácticos. Se proporcionarán detalles sobre los instrumentos de evaluación en el campus virtual.	70% (7 puntos)	Será necesario obtener 3,5 sobre los 7 puntos máximos del examen final para poder sumar la nota de la evaluación continua

CRITERIOS DE CALIFICACIÓN

Convocatoria ordinaria: suma de las calificaciones de la tabla anterior.

Convocatoria extraordinaria: la calificación final se basará en la nota obtenida en el examen final extraordinario. Se tendrá en cuenta la nota de la evaluación continua solo si es favorable al alumno.

8. Consideraciones finales

El sistema de calificaciones a emplear es el establecido en el Real Decreto 1125/2003, de 5 de septiembre.