

**Proyecto/Guía docente de la asignatura**

Asignatura <i>Course</i>	GENÉTICA CLÍNICA		
Materia <i>Subject area</i>	PRINCIPIOS GENERALES DE LA ENFERMEDAD		
Módulo <i>Module</i>			
Titulación <i>Degree Programme</i>	GRADO DE BIOMEDICINA Y TERAPIAS AVANZADAS		
Plan <i>Curriculum</i>	701	Código <i>Code</i>	47946
Periodo de impartición <i>Teaching Period</i>	1er semestre	Tipo/Carácter <i>Type</i>	OB
Nivel/Ciclo <i>Level/Cycle</i>	Grado	Curso <i>Course</i>	3º
Créditos ECTS <i>ECTS credits</i>	4,5		
Lengua en que se imparte <i>Language of instruction</i>	Castellano (+inglés, en actividades complementarias)		
Profesor/es responsable/s <i>Responsible Teacher/s</i>	Almansa Mora, Raquel (profesora coordinadora) de la Fuente García, Miguel Ángel Simarro Grande, María Tellería Orriols, Juan José		
Datos de contacto (E-mail, teléfono...) <i>Contact details (e-mail, telephone...)</i>	raquel.almansa@uva.es mafuate@uva.es maria.simarro.grande@uva.es juanjose.telleria@uva.es		
Departamento <i>Department</i>	Biología Celular, Genética, Histología y Farmacología		
Fecha de revisión por el Comité de Título <i>Review date by the Degree Committee</i>	11 de junio de 2026		

En caso de guías bilingües con discrepancias, la validez será para la versión en español.
In the case of bilingual guides with discrepancies, the Spanish version will prevail.



1. Situación / Sentido de la Asignatura

Course Context and Relevance

1.1 Contextualización

Course Context

Integrada dentro de la materia “PRINCIPIOS GENERALES DE LA ENFERMEDAD”, la Genética Clínica ha sido situada en el 1^{er} semestre del tercer curso del grado de Biomedicina y Terapias avanzadas. La asignatura está enfocada a proporcionar al alumno conocimientos básicos que le serán necesarios para el diagnóstico e investigación de las enfermedades genéticas.

1.2 Relación con otras materias

Connection with other subjects

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

Prerequisites

Conocimientos de principios básicos de Genética Humana, Biología Celular, Bioquímica y Biología Molecular I y II.



2. Competencias (RD 1393/2007)

Competences (RD 1393/2007)

2.1 (RD1393/2007) Competencias Generales

General Competences

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.

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

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

2.2 (RD1393/2007) Competencias Específicas

Specific Competences

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

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.

CE27 - Entender los fundamentos para la aplicación y validación de las diferentes técnicas diagnósticas y terapéuticas.

CE43 - Adquirir las habilidades que permitan la búsqueda y análisis de información científica relevante. Ser capaces de interpretar y comunicar adecuadamente dicha información.

3. Objetivos

Course Objectives

- Conocer el funcionamiento y la dinámica de un laboratorio clínico y sus funciones.
- Conocer las bases moleculares y citogenéticas de las enfermedades genéticas.
- Conocer los patrones de herencia, así como los factores que pueden modificarlos.
- Conocer los principios de la predisposición genética y la poligenia.
- Conocer las técnicas moleculares directas e indirectas de diagnóstico de las enfermedades genéticas.
- Conocer las técnicas citogenéticas, así como los nuevos abordajes de citogenética molecular.
- Conocer las nuevas tecnologías de la Genómica aplicadas a la Medicina. Genotipaje de SNPs y secuenciación del genoma completo. Interpretación clínica y nuevas estrategias de Medicina preventiva personalizada basadas en estas técnicas.
- Saber aplicar los principios de la farmacogenética a la práctica clínica.
- Conocer los principios de la dismorfología.
- Aplicar herramientas de fenotipado clínico y análisis de variantes para el diagnóstico de enfermedades genéticas.
- Conocer los criterios de nomenclatura y clasificación de variantes genéticas utilizados en la práctica clínica.
- Elaborar e interpretar informes genéticos y comprender el manejo de hallazgos secundarios.
- Conocer los mecanismos epigenéticos de la enfermedad.
- Analizar y resolver casos clínicos reales relacionados con enfermedades genéticas.

4. Contenidos y/o bloques temáticos**Course Contents and/or Modules****a. Contextualización y justificación**

Descrito previamente en el apartado 1.1

b. Objetivos de aprendizaje

Descrito previamente en el apartado 3

c. Contenidos**CONTENIDOS TEÓRICOS:**

Enfermedades genéticas. Del genotipo al fenotipo. Enfermedades cromosómicas. Enfermedades monogénicas. Enfermedades por mutaciones dinámicas. Enfermedades poligénicas. Susceptibilidad genética. RNA y enfermedad. Enfermedades mitocondriales. Genética e infertilidad. Genética del cáncer. Epigenética y enfermedad. Enfermedades raras. Farmacogenómica.

Diagnóstico Genético: Ontología del Fenotipo Humano (HPO). Diagnóstico citogenético. Diagnóstico de mutaciones dinámicas. Diagnóstico de mutaciones puntuales. Pruebas NGS y otras técnicas de secuenciación: paneles, exomas y genomas. Anotación de variantes. Filtrado de variantes. Clasificación de variantes. Nomenclatura de variantes. Diagnóstico prenatal, preimplantacional y estudio de portadores.

Aplicación de la Genética Clínica: Catálogo de Pruebas Genéticas del Sistema Nacional de Salud (SNS). El informe genético. Manejo de hallazgos secundarios. Consejo genético.

CONTENIDOS PRÁCTICOS:

Matemáticas y genética.

Nomenclatura de variantes según HGVS.

Interpretación y clasificación de variantes según ACMG.

Fenotipado mediante Human Phenotype Ontology (HPO).

Resolución e interpretación de casos clínicos.

Actividad experimental para la detección de metilación epigenética.

d. Métodos docentes**d. Teaching and Learning methods**

Ver sección 5.

e. Plan de trabajo**e. Work plan**

Las clases presenciales teóricas y seminarios se impartirán de lunes a jueves, en horario de 10:00 a 11:00h, en los espacios habituales dispuestos por la Facultad de Medicina.

Para las sesiones de laboratorio/ordenador, los alumnos se dividirán en grupos y, de manera general, se impartirán en sesiones de dos horas. Las sesiones se anunciarán debidamente por el equipo docente.

f. Evaluación**f. Assessment**

Ver sección 6.

g Material docente**g Teaching material**

Se puede consultar la "Lista de Lectura" de la asignatura en la plataforma Leganto de la biblioteca de la UVa a través del siguiente enlace

https://buc-uva.alma.exlibrisgroup.com/leganto/public/34BUC_UVA/lists/9131889360005774?auth=SAML

g.1 Bibliografía básica**Required Reading**

- P. D. Turnpenny & S. Ellard & R. Cleaver (2022). *Emery. Elementos de Genética médica y Genómica*. 16ª edición. Elsevier España. ISBN 9788413821689.
- C. Rozman Borstnar & F. Cardellach (2024). *Farreras Rozman. Medicina Interna*. 20ª edición. Elsevier España. ISBN 9788491135456.
- J. Loscalzo (2022). *Harrison. Principios de Medicina Interna*. 21ª edición. McGraw-Hill Interamericana de España S.L. ISBN 9786071518026.

g.2 Bibliografía complementaria**Supplementary Reading**

Se proporcionará a los estudiantes, a través del Campus Virtual, una selección de artículos científicos, guías clínicas, protocolos y documentos de consenso actualizados relacionados con el diagnóstico genético, la medicina genómica y las enfermedades genéticas.

g.3 Otros recursos telemáticos (píldoras de conocimiento, blogs, videos, revistas digitales, cursos masivos (MOOC), ...)

Additional Online Resources (microlearning units, blogs, videos, digital journals, massive online courses (MOOC), etc.)

Se proporcionará a los estudiantes acceso a recursos telemáticos de referencia para la búsqueda, análisis e interpretación de información genética y genómica, entre ellos:

- OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man): <https://www.omim.org>
- ClinVar: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar>

- ClinGen: <https://clinicalgenome.org>
- Ensembl Genome Browser: <https://www.ensembl.org>
- gnomAD: <https://gnomad.broadinstitute.org>
- DECIPHER: <https://www.deciphergenomics.org>
- Orphanet: <https://www.orpha.net>
- Human Phenotype Ontology (HPO): <https://hpo.jax.org>
- Human Genome Variation Society (HGVS): <https://varnomen.hgvs.org>
- Catálogo de Pruebas Genéticas del Sistema Nacional de Salud: https://cgen.sanidad.gob.es/cgen_fe/#/
- PharmGKB, CPIC and PharmCAT projects: <https://www.clinpgx.org/>

h. Recursos necesarios

Required Resources

Serán necesarios los siguientes recursos:

- Aula con pizarra, ordenador y cañón de proyección para clases teóricas, seminarios y prácticas de aula.
- Laboratorio de Genética.
- Campus virtual.

i. Temporalización

Course Schedule

CARGA ECTS ECTS LOAD	PERIODO PREVISTO DE DESARROLLO PLANNED TEACHING PERIOD
4,5 ECTS	1º cuatrimestre: septiembre – diciembre 2026

5. Métodos docentes y principios metodológicos

Instructional Methods and guiding methodological principles

Clases magistrales. Sesiones presenciales destinadas a la exposición de los contenidos teóricos fundamentales de la asignatura. En circunstancias excepcionales, si 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, en los horarios establecidos. Las diapositivas de las clases estarán disponibles en el campus virtual.

Seminarios: Sesiones orientadas a profundizar en contenidos de especial complejidad, resolver dudas y favorecer la integración y aplicación de los conocimientos adquiridos.

Prácticas de laboratorio. Actividades presenciales dirigidas por el profesorado en las que el estudiante desarrollará competencias prácticas mediante la realización de procedimientos experimentales, la resolución de problemas y el análisis de casos relacionados con la asignatura.

Tutorías. Sesiones individuales o grupales destinadas al seguimiento del aprendizaje, la orientación académica y la resolución de dudas. Se realizarán preferentemente de forma presencial, pudiendo desarrollarse de forma virtual cuando las circunstancias lo requieran.

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 estudiantado a la asignatura

Student Workload Table

ACTIVIDADES PRESENCIALES o PRESENCIALES o A DISTANCIA ⁽¹⁾ FACE-TO-FACE/ ON-SITE or ONLINE ACTIVITIES ⁽¹⁾	HORAS HOURS	ACTIVIDADES NO PRESENCIALES INDEPENDENT / OFF-CAMPUS WORK	HORAS HOURS
Clases magistrales y seminarios	30	Trabajo autónomo individual sobre contenidos teóricos	40
Prácticas de laboratorio	15	Trabajo autónomo prácticas de laboratorio	27,5
Total presencial <i>Total face-to-face</i>	45	Total no presencial. <i>Total non-face-to-face</i>	67,5
TOTAL presencial + no presencial <i>Total</i>			112,5

(1) Actividad presencial a distancia es cuando un grupo sentado en un aula del campus sigue una clase por videoconferencia de forma sincrónica, impartida por el profesor.

7. Sistema y características de la evaluación

Assessment system and criteria

INSTRUMENTO/PROCEDIMIENTO ASSESSMENT METHOD/PROCEDURE	PESO EN LA NOTA FINAL WEIGHT IN FINAL GRADE	OBSERVACIONES REMARKS
Evaluación continua. 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 sobre los 7 puntos máximos del examen final para poder sumar la nota de la evaluación continua

CRITERIOS DE CALIFICACIÓN ASSESSMENT CRITERIA

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

Final remarks