

Plan 478 GRADO EN MEDICINA  
 Asignatura 46262 GENÉTICA MÉDICA  
 Grupo 1

Tipo de asignatura (básica, obligatoria u optativa)

Obligatoria

Créditos ECTS

4,5

Competencias que contribuye a desarrollar

Competencias Generales

C07.Comprender y reconocer la estructura y función normal del cuerpo humano, a nivel molecular, celular, tisular, orgánica y de sistemas, en las distintas etapas de la vida y en los dos sexos.

C09.Comprender y reconocer los efectos, mecanismos y manifestaciones de la enfermedad sobre la estructura y función del cuerpo humano.

C31.Conocer, valorar críticamente y saber utilizar las fuentes de información clínica y biomédica para obtener, organizar, interpretar y comunicar la información científica y sanitaria.

C32.Saber utilizar las tecnologías de la información y la comunicación en las actividades clínicas, terapéuticas, preventivas y de investigación.

C34.Tener, en la actividad profesional, un punto de vista crítico, creativo, con escepticismo constructivo y orientado a la investigación.

C36.Ser capaz de formular hipótesis, recolectar y valorar de forma crítica la información para la resolución de problemas, siguiendo el método científico.

C37.Adquirir la formación básica para la actividad investigadora.

Competencias Específicas Orden ECI/332/2008

CMI12.Información, expresión y regulación génica. Herencia.

Competencias Específicas desarrolladas por UVA

1. Sintetizar los principios básicos que rigen la transmisión de caracteres y enfermedades de generación en generación en función de la naturaleza y comportamiento del material hereditario.
2. Explicar los mecanismos que determinan la aparición de los diversos tipos de enfermedades con base genética y que constituyen la base de la comprensión de su fisiopatología.
3. Describir las características básicas comunes a las enfermedades genéticas.
4. Tener en cuenta la importancia de la historia familiar en la evaluación de la predisposición a enfermedades de base genética.
5. Describir las técnicas citogenéticas básicas y resumir cuándo deben aplicarse y qué información proporcionan.
6. Interpretar un cariotipo ordenado normal, identificar alteraciones relevantes e inferir su posible repercusión en el fenotipo.
7. Sintetizar los criterios diferenciales que permite distinguir el patrón de transmisión que caracteriza cada de grupo de caracteres/enfermedades genéticas.
8. Aplicar los principios que rigen la transmisión de caracteres a la segregación de genes ligados.
9. Aplicar el conocimiento de los factores que afectan a la expresión fenotípica de las enfermedades genéticas, incluyendo la expresividad variable, penetrancia incompleta, impresión genómica, anticipación, disomía uniparental y mosaicismo.
10. Interpretar árboles genealógicos e identificar el tipo de herencia con el que se transmite una enfermedad a partir de los mismos, así como saber predecir el riesgo de un individuo de llegar a padecerla o transmitirla.
11. Identificar aquéllas circunstancias básicas que alertan acerca de la naturaleza genética de una enfermedad.
12. Describir a grandes rasgos las principales estrategias utilizadas en el diagnóstico de enfermedades genéticas (incluyendo el diagnóstico prenatal), así como sus aplicaciones, ventajas, y limitaciones más importantes.
13. Explicar de forma sucinta los métodos de detección y medida de ligamiento y diferenciar claramente
14. Describir de forma breve y sencilla los principales logros del Proyecto Genoma Humano y su importancia en la localización de QTLs, mapeo de genes implicados en enfermedades genéticas y estudio de sus funciones.

15. Exponer de forma clara y sencilla los grandes avances experimentados y cómo el nivel de conocimientos alcanzado puede ayudar a mejorar el diagnóstico, prevención y tratamiento de las enfermedades con base genética y a mejorar la comprensión de ciertos aspectos etiopatológicos de otras enfermedades.

16. Enumerar y saber utilizar algunas de las principales bases de datos generadas y otras fuentes de información fidedigna que permiten profundizar en cualquier aspecto concreto de la Genética.

17. Justificar la existencia de diferentes estrategias de tratamiento de las enfermedades genéticas en función del grupo al que pertenezcan.

18. Comprender artículos científicos sencillos relacionados con la asignatura.

19. Evaluar la limitación de sus conocimientos en genética y tener en cuenta la necesidad de pedir ayuda a profesionales especializados.

#### Competencias Transversales

El estudio de la asignatura de Genética Médica contribuirá en gran medida a:

1. Desarrollar las capacidades de:

- 
- Análisis y síntesis
- Razonamiento lógico
- Resolución de problemas
- Aplicación de conceptos teóricos a la práctica profesional
- Trabajar en equipo
- Comunicarse de forma efectiva en el campo de las ciencias biomédicas
- Comprender artículos científicos
- Elaborar, expresar y defender ideas de forma razonada y lógica
- Crítica en el ámbito científico

1.

- 
- El esfuerzo
- Los beneficios de actualizar los conocimientos con periodicidad frecuente

1. Adquirir habilidades en informática básica:

- Consulta de páginas "web"
- Búsqueda de información actualizada
- Familiarización con: Power Point, Acrobat y programas multimedia básicos
- Uso eficiente de las TICs

## Objetivos/Resultados de aprendizaje

### OBJETIVOS GENERALES:

Ayudar al alumno a que adquiera los conocimientos básicos que le permitirán comprender:

1) Los mecanismos básicos de la transmisión de caracteres hereditarios de generación en generación, que son el fundamento de las características que tienen en común los distintos grupos de enfermedades genéticas.

2) Los avances que continuamente se producen en Genética Médica.

### OBJETIVOS ESPECÍFICOS

Que el alumno conozca:

1º- Los mecanismos de transmisión de caracteres y enfermedades de generación en generación, teniendo en cuenta la naturaleza y el comportamiento del material genético.

2º- Los diversos patrones de transmisión de los distintos grupos de caracteres y enfermedades, de acuerdo con las leyes de la herencia.

3º- La situación en que se encuentra actualmente la aplicación de los conocimientos genéticos a la práctica médica y cuáles son sus posibilidades.

4º- Los fundamentos científicos en los que se basan las técnicas de diagnóstico genético.

5º- La importancia que tiene la orientación adecuada de este tipo de enfermos y de sus familiares.

## Contenidos

### 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:

- Práctica 1: Diferencias entre mitosis y meiosis  
Práctica 2: Cariotipo humano  
Práctica 3: Alteraciones cromosómicas numéricas y estructurales  
Práctica 4: Transmisión de genes independientes  
Práctica 5: Transmisión de genes ligados  
Práctica 6: Herencia autosómica dominante  
Práctica 7: Herencia autosómica recesiva  
Práctica 8: Transmisión de caracteres ligados a X  
Práctica 9: Fenómenos que desvían las frecuencias observadas de las esperadas en caracteres autosómicos dominantes  
Práctica 10: Fenómenos que desvían las frecuencias observadas de las esperadas en caracteres autosómicos recesivos y ligados a X  
Práctica 11: Frecuencias génicas  
Práctica 12: Transmisión de caracteres polimórficos: Grupos sanguíneos  
Práctica 13: Transmisión de caracteres polimórficos: Hemoglobinas  
Práctica 14: Diagnóstico de mutaciones conocidas  
Práctica 15: Diagnóstico por marcadores genéticos  
Práctica 16: Integración (genotipado-patrones de transmisión)

## Principios Metodológicos/Métodos Docentes

Clases teóricas, seminarios y aplicación de los conocimientos teóricos a la resolución de casos en las clases prácticas. Para más detalles consultar los materiales que se publicarán en la plataforma Moodle durante los primeros días del curso.

## Criterios y sistemas de evaluación

### Evaluación continuada

Se realizarán evaluaciones a lo largo del cuatrimestre, en forma de cuestionarios online. Cada evaluación se calificará sobre 10 puntos. La media de las notas obtenidas en estas evaluaciones constituirá el 10% de la nota final (es decir, la nota final máxima de la evaluación continuada será de 1 punto)

### Examen final

El examen final consistirá en un test de 50 preguntas de elección múltiple. La calificación obtenida en este examen constituirá el 90% de la nota final, por lo que se calificará sobre 9 puntos. En este examen se incluirán preguntas sobre los contenidos teóricos que se han impartido así como preguntas cuya respuesta dependa de la resolución de uno o varios problemas, y preguntas orientadas a explorar que los alumnos han realizado con aprovechamiento las principales actividades complementarias accesibles a través de Moodle en cada lección.

### Calificación final

La calificación final se obtendrá a partir de la calificación de la evaluación continua (10% de la nota a máximo de 1 punto) más la obtenida en el examen final (90% de la nota a máximo de 9 puntos).

## Recursos de aprendizaje y apoyo tutorial

### RECURSOS DE APRENDIZAJE

- Clases teóricas y seminarios: aulas dotadas de sistema de proyección y pizarras
- Clases prácticas: aulas multimedia con pizarras

### HORARIO DE TUTORIAS

Miguel Ángel de la Fuente García: Lunes, Miércoles y Viernes de 12,30 a 14,30  
Raquel Almansa Mora: Lunes, Miércoles y Viernes de 12,30 a 14,30

## Calendario y horario

La asignatura se imparte el segundo semestre

Se impartirán 26 clases teóricas dos días a la semana, lunes y miércoles; 5 horas de seminarios, con los alumnos distribuidos en 6 grupos; y 16 clases prácticas, un día a la semana con los alumnos distribuidos en 10 grupos. Todas las clases se impartirán en los horarios establecidos, según la distribución de grupos que se publicará en su momento.

## Tabla de Dedicación del Estudiante a la Asignatura/Plan de Trabajo

### TABLA DE DEDICACIÓN DEL ALUMNO A LA ASIGNATURA

#### HORAS PRESENCIALES

Clases teóricas

---

Clases prácticas

Actividades académicamente dirigidas

Evaluación

Seminarios

Laboratorio

26

5

16

3

HORAS NO PRESENCIALES

Trabajo autónomo sobre contenidos teóricos

Trabajo autónomo sobre contenidos prácticos

Realización de trabajos, informes, memorias...

Preparación orientada a la evaluación

Seminarios

Laboratorio

39

2,5

16

5

PLAN DE TRABAJO

- 26 horas de clases teóricas, impartidas dos días a la semana, con los alumnos distribuidos en 2 grupos.

- 5 horas de seminarios, con los alumnos distribuidos en 6 grupos.

- 16 horas de clases prácticas, con los alumnos distribuidos en 10 grupos.

---

Responsable de la docencia (recomendable que se incluya información de contacto y breve CV en el que aparezcan sus líneas de investigación y alguna publicación relevante)

Miguel Ángel de la Fuente García, (Profesor coordinador ) [mafuate@ibgm.uva.es](mailto:mafuate@ibgm.uva.es)

Raquel Almansa Mora [ralmansa@saludcastillayleon.es](mailto:ralmansa@saludcastillayleon.es)

---

Idioma en que se imparte

Castellano (+inglés, en actividades complementarias)

---