



Proyecto/Guía docente de la asignatura

Asignatura	GENÉTICA MÉDICA		
Materia	GENÉTICA		
Módulo	MORFOLOGÍA, ESTRUCTURA Y FUNCIÓN DEL CUERPO HUMANO		
Titulación	GRADO DE MEDICINA		
Plan		Código	46262
Periodo de impartición	primer curso, 2º semestre	Tipo/Carácter	OB
Nivel/Ciclo		Curso	1º
Créditos ECTS	4,5		
Lengua en que se imparte	Castellano (+inglés, en actividades complementarias)		
Profesor/es responsable/s	Miguel Ángel de la Fuente García, <i>Profesor coordinador</i> Raquel Almansa Mora		
Datos de contacto (E-mail, teléfono...)	mafuelle@ibgm.uva.es ralmansa@saludcastillayleon.es		
Departamento	Biología Celular, Histología y Farmacología		



1. Situación / Sentido de la Asignatura

1.1 Contextualización

Integrada dentro del Módulo “Morfología, Estructura y Función del Cuerpo Humano”, la Genética Médica ha sido situada en el 2º semestre del primer curso del grado de Medicina. A pesar de ello, la asignatura está enfocada como una propedéutica de la Genética Clínica, orientada, en lo posible, a proporcionar al alumno conocimientos básicos que le serán necesarios para el estudio de las enfermedades genéticas

1.2 Relación con otras materias

La Genética se relaciona estrechamente con muchas otras Ciencias Médicas, 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

Conceptos básicos de Biología Celular, Bioquímica y Biología Molecular

2. Competencias

2.1 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.



2.2 Específicas

- G1. 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.
- G2. 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.
- G3. Describir las características básicas comunes a las enfermedades genéticas.
- G4. Tener en cuenta la importancia de la historia familiar en la evaluación de la predisposición a enfermedades de base genética.
- G5. Describir las técnicas citogenéticas básicas y resumir cuándo deben aplicarse y qué información proporcionan.
- G6. Interpretar un cariotipo ordenado normal, identificar alteraciones relevantes e inferir su posible repercusión en el fenotipo.
- G7. Sintetizar los criterios diferenciales que permite distinguir el patrón de transmisión que caracteriza cada de grupo de caracteres/enfermedades genéticas.
- G8. Aplicar los principios que rigen la transmisión de caracteres a la segregación de genes ligados.
- G9. 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.
- G10. 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.
- G11. Identificar aquéllas circunstancias básicas que alertan acerca de la naturaleza genética de una enfermedad.
- G12. 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.
- G13. Explicar de forma sucinta los métodos de detección y medida de ligamiento y diferenciar claramente ligamiento de asociación y de susceptibilidad.
- G14. 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.
- G15. 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.
- G16. 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.
- G17. Justificar la existencia de diferentes estrategias de tratamiento de las enfermedades genéticas en función del grupo al que pertenezcan.
- G18. Comprender artículos científicos sencillos relacionados con la asignatura.
- G19. Evaluar la limitación de sus conocimientos en genética y tener en cuenta la necesidad de pedir ayuda a profesionales especializados.

3. Objetivos

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.

4. 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 mosaïcismo. 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)

5. 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.

6. 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.
- Todas las clases se impartirán en los horarios establecidos, según la distribución de grupos que se publicará en su momento.

7. 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 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 → máximo de 1 punto) más la obtenida en el examen final (90% de la nota → máximo de 9 puntos).



8. Bibliografía

Bibliografía básica

JORDE LB, CAREY JC, BAMSHAD MJ y WHITE RL. Genética Médica, 5ª edición. Elsevier Mosby. Barcelona, 2016

Bibliografía complementaria

1) EMERY (TURPENNY, P y ELLARD S). Elementos de Genética Médica 15ª edic. Elsevier España, Barcelona 2018

2) THOMPSON & THOMPSON (NUSSBAUM RL, McINNES RR y WILLIARD HF). Genética en Medicina. 8ª edic. Elsevier Masson. Barcelona, 2016

Además se harán recomendaciones adicionales en cada lección durante el desarrollo del curso, que se publicarán en Moodle. Asimismo, a lo largo del curso se facilitarán direcciones de páginas web útiles para las distintas partes del programa

9. Recursos necesarios

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

10. Temporalización por bloques temáticos

BLOQUES TEMÁTICOS

BLOQUE I: Introducción

BLOQUE II: Transmisión de caracteres monogénicos

BLOQUE III: Transmisión de caracteres polimórficos

BLOQUE IV: Transmisión de caracteres de herencia compleja y Genética del cáncer

BLOQUE V: Proyecto Genoma. Sus consecuencias

BLOQUE VI: Introducción a la Genética Clínica

**CRONOGRAMA (POR BLOQUES TEMÁTICOS)**

Bloque temático	Carga ECTS	Período previsto de desarrollo
I	0,6	10 Febrero –21 Febrero
II	1,3	24 Febrero –20 Marzo
III	0,8	23 Marzo – 17 Abril
IV	0,6	20 Abril – 24 Abril
V	0,3	27 Abril – 8 Mayo
VI	0,9	11 Mayo – 29 Mayo

11. Tabla de dedicación del estudiante a la asignatura

ACTIVIDADES PRESENCIALES	HORAS	ACTIVIDADES NO PRESENCIALES	HORAS
Clases teóricas	26	Trabajo autónomo sobre contenidos teóricos	39
Seminarios	5	Trabajo autónomo sobre contenidos prácticos (seminarios)	2,5
Laboratorio	16	Trabajo autónomo sobre contenidos prácticos (laboratorio)	16
Evaluación	3	Preparación orientada a evaluación	5
Total presencial	50	Total no presencial	62,5

12. Sistema y características de la evaluación

INSTRUMENTO/PROCEDIMIENTO	PESO EN LA NOTA FINAL	OBSERVACIONES
Evaluación continua mediante cuestionarios on-line	10% (1 puntos)	El alumno deberá resolver varios cuestionarios a través de la plataforma Moodle
Test de preguntas de elección múltiple incluyendo todo el programa teórico, así como la resolución de los problemas correspondientes	90% (9 puntos)	La respuesta de algunas preguntas dependerá de la resolución de uno o varios problemas

CRITERIOS DE CALIFICACIÓN

Convocatoria ordinaria: suma de las calificaciones de la tabla anterior

Convocatoria extraordinaria: suma de las calificaciones de la tabla anterior