

**Proyecto/Guía docente de la asignatura**

Se debe indicar de forma fiel cómo va a ser desarrollada la docencia. Esta guía debe ser elaborada teniendo en cuenta a todos los profesores de la asignatura. Conocidos los espacios y profesorado disponible, se debe buscar la máxima presencialidad posible del estudiante siempre respetando las capacidades de los espacios asignados por el centro y justificando cualquier adaptación que se realice respecto a la memoria de verificación. Si la docencia de alguna asignatura fuese en parte online, deben respetarse los horarios tanto de clase como de tutorías). La planificación académica podrá sufrir modificaciones de acuerdo con la actualización de las condiciones sanitarias.

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

## 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

### Competencias Específicas Orden ECI/332/2008

CMI12. Información, expresión y regulación génica. Herencia.

### Competencias Específicas desarrolladas por UVA

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 suposible 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 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:

- 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)

### BIBLIOGRAFÍA BÁSICA

JORDE, L. B.; CAREY J. C.; BAMSHAD M. J. (2020). Genética Médica. 6ª edición. Elsevier.

### BIBLIOGRAFÍA COMPLEMENTARIA

- EMERY (TURPENNY, P y ELLARD S). Elementos de Genética Médica 15ª edic. Elsevier España, Barcelona 2018
- THOMPSON & THOMPSON (NUSSBAUM RL, McINNES RR y WILLIARD HF). Genética en Medicina. 8ª edic. Elsevier Masson. Barcelona, 2016
- KLUG W.S., CUMMINGS M.R., SPENCER C.A., PALLADINO M.A. (2013) Conceptos de genética. Pearson Education S.A.
- STRACHAN T., READ A. (2010) Human Molecular Genetics, Fourth Edition. Cambridge University Press.
- PRITCHARD, D.J. Y KORF, B.R. (2015) Genética Médica. Lo esencial de un vistazo. 3ª Edición. Ed. Médica Panamericana.



## 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 Webex, Collaborate o Teams...), en los horarios establecidos. 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.

**Seminarios.** Son sesiones para repasar y aclarar ciertos aspectos teóricos de cierta dificultad y complementar así los contenidos de las clases de teoría.

**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 <sup>(1)</sup>	HORAS	ACTIVIDADES NO PRESENCIALES	HORAS
Clases magistrales	26	Trabajo autónomo individual sobre contenidos teóricos	39
Prácticas de Aula	16	Trabajo autónomo prácticas de aula	16
Seminarios	5	Trabajo autónomo seminarios	2,5
Evaluación	3	Búsqueda bibliográfica	5
Total presencial	<b>50</b>	Total no presencial	<b>62,5</b>
TOTAL presencial + no presencial			<b>112,5</b>

(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
<b>Evaluación continuada</b> mediante cuestionarios on-line	20% (2 puntos)	El alumno deberá resolver varios cuestionarios a través de la plataforma Moodle
<b>Examen final:</b> test de preguntas de elección múltiple incluyendo todo el programa teórico, así como la resolución de los problemas correspondientes	80% (8 puntos)	La respuesta de algunas preguntas dependerá de la resolución de uno o varios problemas
<b>Calificación final</b> La calificación final se obtendrá a partir de la calificación de la evaluación continua (20% de la nota: máximo de 2 puntos) más la obtenida en el examen final (80% de la nota: máximo de 8 puntos). La suma de las dos notas anteriores debe ser igual o superior a 5 sobre 10 puntos, para aprobar la asignatura Será necesario obtener 5 sobre 10 puntos en el 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:** suma de las calificaciones de la tabla anterior. En este caso se realizará solo un nuevo examen presencial con preguntas de elección múltiple (similar al del examen final de la convocatoria ordinaria). Se mantiene la nota de evaluación continua que ya tiene el alumno.

## 8. Consideraciones finales