

1. DATOS BÁSICOS

Asignatura	GENÉTICA
Titulación	MEDICINA
Escuela/ Facultad	CIENCIAS BIOMÉDICAS Y DE LA SALUD
Curso	1º
ECTS	4
Carácter	OBLIGATORIO
Idioma/s	CASTELLANO
Modalidad	PRESENCIAL
Semestre	2º
Curso académico	2019-2020
Docente coordinador	ANA FERNÁNDEZ SANTANDER

2. PRESENTACIÓN

La asignatura Genética se imparte en el primer curso de Grado en Medicina, durante el segundo semestre. Esta asignatura pretende dotar al alumno de los conocimientos necesarios para entender la base genética de muchas enfermedades. Para ello, se profundizará en el estudio de la organización del genoma humano, así como en las principales mutaciones descritas que tienen consecuencias en la salud humana. Se analizará el origen de la variabilidad genética tanto a nivel individual como poblacional. Se tratará con especial atención la aplicación de la genética en la práctica médica, a través del conocimiento y manejo de bases de datos genéticos, así como todo lo relacionado con diagnóstico y consejo genético. Se pretende, además, que el alumno conozca las posibilidades que los últimos avances genéticos están aportando al desarrollo de la medicina como son, por ejemplo, la farmacogenética, la terapia génica, la edición génica o la base hereditaria de las enfermedades oncológicas.

Los contenidos se resumen en:

- Fundamentos de genética humana.
- Bases moleculares de las enfermedades monogénicas, poligénicas y multifactoriales.
- Enfermedades de base genética.

- Genética de poblaciones.
- Técnicas básicas de análisis en estudios de genética.

3. COMPETENCIAS Y RESULTADOS DE APRENDIZAJE

COMPETENCIAS BÁSICAS:

- CB1: Que los estudiantes hayan demostrado poseer y comprender conocimientos en un área de estudio que parte de la base de la educación secundaria general, y se suele encontrar a un nivel que, si bien se apoya en libros de texto avanzados, incluye también algunos aspectos que implican conocimientos procedentes de la vanguardia de su campo de estudio
- CB2: Que los estudiantes sepan aplicar sus conocimientos a su trabajo o vocación de una forma profesional y posean las competencias que suelen demostrarse por medio de la elaboración y defensa de argumentos y la resolución de problemas dentro de su área de estudio

COMPETENCIAS GENERALES:

- CG.B.7: Comprender y reconocer la estructura y función normal del cuerpo humano, a nivel molecular, celular, tisular, orgánico y de sistemas, en las distintas etapas de la vida.
- CG.B.11: Comprender y reconocer los efectos del crecimiento, el desarrollo y el envejecimiento sobre el individuo y el entorno social.

COMPETENCIAS TRANSVERSALES:

- CT1: Comunicación
- CT6: Solución de problemas

COMPETENCIAS ESPECÍFICAS:

- CE2: Conocer los principios básicos de la nutrición humana. Comunicación celular. Membranas excitables. Ciclo celular. Diferenciación y proliferación celular. Información, expresión y regulación génica. Herencia. Desarrollo embrionario y organogénesis.
- CE4: Manejar material y técnicas básicas de laboratorio. Interpretar una analítica normal. Reconocer con métodos macroscópicos, microscópicos y técnicas de imagen la morfología y estructura de tejido, órganos y sistemas. Realizar pruebas funcionales, determinar parámetros vitales e interpretarlos. Exploración física básica.

RESULTADOS DE APRENDIZAJE:

- RA.4.1: Conocer los conceptos básicos sobre genética humana.
- RA.4.2: Comprender las bases moleculares de las enfermedades monogénicas.
- RA.4.3: Reconocer los componentes genéticos de las enfermedades poligénicas y multifactoriales.
- RA.4.4: Establecer la relación entre la estructura y función de los genes y su implicación en el desarrollo de enfermedades de base genética.
- RA.4.5: Comprender la importancia del estudio de la genética de poblaciones y su relación con el estudio de enfermedades genéticas.
- RA.4.6: Conocer la aportación de los nuevos avances en investigación de genética molecular y su implicación en la práctica clínica.
- RA.4.7: Resolver problemas de genética integrados en el desarrollo de casos clínicos.
- RA.4.8: Conocer y haber visto realizar las técnicas básicas de análisis en estudios de genética.

En la tabla inferior se muestra la relación entre las competencias que se desarrollan en la asignatura y los resultados de aprendizaje que se persiguen:

Competencias	Resultados de aprendizaje
CB1, CG.B.7, CG.B.11, CE2	RA.4.1
CB1, CB2, CG.B.11, CE2	RA.4.2
CB1, CB2, CG.B.7, CT1, CT6, CE4	RA.4.3
CB2, CG.B.7, CG.B.11, CT1, CE2	RA.4.4
CB1, CB2, CG.B.11, CT6, CE2	RA.4.5
CB2, CG.B.7, CT6, CE4,	RA.4.6
CB2, CE4, CT1, CT6	RA.4.7
CT6, CE2, CE4	RA.4.8

4. CONTENIDOS

Contenidos. GENÉTICA
UNIDAD 1. GENOMA HUMANO
Genoma nuclear
Genoma mitocondrial
UNIDAD 2. VARIABILIDAD GENÉTICA EN EL GENOMA HUMANO I: RECOMBINACIÓN
Recombinación genética en la meiosis
Recombinación somática en los genes de las inmunoglobulinas
UNIDAD 3. VARIABILIDAD GENÉTICA EN EL GENOMA HUMANO II: MUTACIÓN
Mutaciones en el genoma nuclear
Alteraciones cromosómicas numéricas y estructurales
Mutaciones génicas y sus consecuencias
Mutaciones en el genoma mitocondrial
UNIDAD 4. HERENCIA MENDELIANA
Bases mendelianas de la herencia
Tipos de herencia
UNIDAD 5. HERENCIA DEL CÁNCER
Oncogenes y genes supresores de tumores
Epigenética y cáncer
UNIDAD 6. LIGAMIENTO
Estudios del ligamiento en la especie humana
Métodos de localización e identificación de genes
UNIDAD 7. HERENCIA LIGADA AL SEXO
Patologías de herencia recesiva y dominante ligadas al cromosoma X
Compensación de la dosis génica
UNIDAD 8. HERENCIA CUANTITATIVA
Heredabilidad, varianza, distribución fenotípica
Enfermedades multifactoriales
UNIDAD 9. VARIABILIDAD GENÉTICA DE POBLACIONES HUMANAS
Poblaciones en equilibrio: ley de Hardy-Weinberg
Diferencias étnicas en las frecuencias de enfermedades genéticas
UNIDAD 10. GENÉTICA EN LA PRÁCTICA MÉDICA
Diagnóstico retrospectivo y prospectivo
Diagnóstico retrospectivo y prospectivo
Consejo genético
UNIDAD 11. TRATAMIENTO DE LAS ENFERMEDADES HEREDITARIAS: TERAPIA GÉNICA
Transferencia génica in vivo y ex vivo
Sistemas de edición génica
UNIDAD 12. FARMACOGENÉTICA
Genes y enzimas del metabolismo de fármacos fase I
Genes y enzimas del metabolismo de fármacos fase II

5. METODOLOGÍAS DE ENSEÑANZA-APRENDIZAJE

A continuación, se indican los tipos de metodologías de enseñanza-aprendizaje que se aplicarán:

Actividades formativas	Tipo de actividad
· Actividad 1: Contextualización del objetivo de aprendizaje por parte del docente y valoración de los conocimientos previos adquiridos por el estudiante.	A Clases teóricas expositivas
· Actividad 2: Exposición participativa del docente con recursos visuales de apoyo fomentando el debate y la participación del alumno.	A Clases teóricas expositivas
· Actividad 3: Planteamiento y resolución de casos de forma individual o en grupos reducidos para que el estudiante sea capaz de aplicar los conocimientos teóricos.	B Talleres prácticos en el aula
· Actividad 4: Planteamiento y resolución de problemas de forma individual o en grupos reducidos para que el estudiante sea capaz de aplicar los conocimientos teóricos.	B Talleres prácticos en el aula
· Actividad 5: Visualización de vídeos complementarios que ayudan a la comprensión de diversos procesos celulares relacionados con el ADN	B Talleres prácticos en el aula
· Actividad 6: <i>Flipped classroom</i>	B Talleres prácticos en el aula
· Actividad 7: Debates	B Talleres prácticos en el aula
· Actividad 8: Actividades integradas mediante la presentación de escenarios clínicos siguiendo el modelo metodológico WSLA (Workstation Learning Activity [®])	B Talleres prácticos en el aula
· Actividad 9: Sesiones prácticas de laboratorio de metodologías de análisis de ADN	C Prácticas de laboratorio
· Actividad 10: Trabajo autónomo	D Trabajo autónomo
· Actividad 11: Tutorías	E. Tutorías
· Actividad 12: Prueba objetiva	F. Prueba objetiva

6. ACTIVIDADES FORMATIVAS

A continuación, se identifican los tipos de actividades formativas que se realizarán y la dedicación en horas del estudiante a cada una de ellas:

Modalidad presencial:

Actividad formativa	Número de horas
A. CLASES TEÓRICAS EXPOSITIVAS	40
B. TALLERES PRÁCTICOS EN EL AULA	8
C. PRÁCTICAS DE LABORATORIO	8
D. TRABAJO AUTÓNOMO	44
E. TUTORÍAS	*
F. PRUEBAS OBJETIVAS	3
TOTAL	103

7. EVALUACIÓN

A continuación, se relacionan los sistemas de evaluación, así como su peso sobre la calificación total de la asignatura:

7.1. Convocatoria ordinaria

- **La evaluación de la parte teórica** tendrá un peso de un **70%** de la calificación. Se llevará a cabo mediante dos pruebas objetivas de opción múltiple, donde la primera de ellas contará un 40% de la calificación final y la segunda un 60%. Además, en la segunda prueba se incluirán un 10% de preguntas con contenidos de la primera prueba. Para superar cada prueba hay que conseguir una nota superior o igual a 5 en cada una de ellas, ya que ambas pruebas no promedian.

- **Las prácticas en el laboratorio** tendrán un peso del **15%** en la evaluación final de la asignatura. Dichas prácticas serán de asistencia obligatoria. El estudiante que no asista a dichas prácticas en el horario asignado, tendrá una calificación de cero. La evaluación de las prácticas de laboratorio incluirá una prueba escrita para calificar los conocimientos adquiridos a lo largo de las sesiones así como el desarrollo de competencias en el trabajo de laboratorio.

- **Las metodologías activas que se realicen en el aula** de clase o en aulas especializadas tendrán un peso del **15%** en la evaluación final de la asignatura. Estas actividades son también de

asistencia obligatoria. Una actividad no realizada o no presentada en el plazo establecido supone una calificación de cero, y no podrá ser recuperada. Los criterios con que se evalúan cada una de las actividades se explicarán convenientemente al comienzo de cada actividad.

PARA APROBAR POR EVALUACIÓN CONTINUA, en convocatoria ordinaria, será necesario:

- aprobar con una nota ≥ 5 la primera prueba objetiva teórica
- aprobar con una nota ≥ 5 la segunda prueba objetiva teórica
- aprobar con una nota ≥ 5 las metodologías activas realizadas en el aula
- aprobar con una nota ≥ 5 las prácticas de laboratorio

Cada parte debe aprobarse de forma independiente, no promedian.

Además, los alumnos deben cumplir los mínimos de asistencia exigidos en el Reglamento de Evaluación de las Titulaciones de Grado de la Universidad Europea en su artículo 1:

“Para los estudiantes que cursen enseñanzas presenciales, se establece la obligatoriedad de justificar, al menos, el 50% la asistencia a las clases, como parte necesaria del proceso de evaluación y para dar cumplimiento al derecho del estudiante a recibir asesoramiento, asistencia y seguimiento académico por parte del profesor. A estos efectos, los estudiantes deberán utilizar el sistema tecnológico que la Universidad pone a su disposición, para acreditar su asistencia diaria a cada una de sus clases. Dicho sistema servirá, además, para garantizar una información objetiva del papel activo del estudiante en el aula. La falta de acreditación por los medios propuestos por la universidad del 50% de asistencia, facultará al profesor a calificar la asignatura como suspensa en la convocatoria ordinaria”

7.2. Convocatoria extraordinaria

En el caso de no haber superado la asignatura por evaluación continua, el estudiante tendrá la oportunidad de superar en la convocatoria extraordinaria (julio) aquella parte o partes de las 4 que componen la asignatura cuya nota por evaluación continua haya sido inferior a 5.

8. CRONOGRAMA

En este apartado se indica el cronograma con fechas de entrega de actividades evaluables de la asignatura:

Actividades evaluables	Fecha
Planteamiento y resolución de casos de forma individual o en grupos reducidos para que el estudiante sea capaz de aplicar los conocimientos teóricos.	Se comunicará en clase y en blackboard en los temas correspondientes
Planteamiento y resolución de problemas de forma individual o en grupos reducidos para que el estudiante sea capaz de aplicar los conocimientos teóricos.	Se comunicará en clase y en blackboard en los temas correspondientes
<i>Flipped classroom</i>	Se comunicará en clase y en blackboard en los temas correspondientes
Actividades integradas mediante la presentación de escenarios clínicos siguiendo el modelo metodológico WSLA (Workstation Learning Activity [®])	Según calendario que se proporciona al inicio del curso en blackboard
Sesiones prácticas de laboratorio de metodologías de análisis de ADN	Según calendario que se proporciona al inicio del curso en blackboard
Pruebas objetivas	Según calendario que se proporciona al inicio del curso en blackboard

Este cronograma podrá sufrir modificaciones por razones logísticas de las actividades. Cualquier modificación será notificada al estudiante en tiempo y forma.

9. BIBLIOGRAFÍA

A continuación, se indica la bibliografía recomendada:

- Griffiths, JA. "Genética" 9ª ed, Ed. McGraw-Hill, 2009.
- Jorde, Lynn B. "Medical genetics" 4ª ed. Ed. Mosby/Elsevier. 2010.
- Klug, S; Cummings, MR; Spencer CA. "Conceptos de Genética" 8ª ed, Ed. Pearson, 2008.
- Krebs, Goldstein, Kilpatrick. "Lewin. Genes, Fundamentos" 2ª ed, Ed. Panamericana, 2012.
- Nussbaum, Robert L. Thompson & Thompson. "Genética en Medicina". 8ª ed. Ed. Elsevier Masson. 2016.
- Pierce, Benjamin A. "Genética: Un enfoque conceptual" 5ª ed, Ed. Médica Panamericana. 2016.
- Solari. "Genética Humana" 4ª ed. Ed. Médica Panamericana. 2011.

- Sudbery. "Human Molecular Genetics" 3a ed, Ed. Pearson. 2009.
- Wright, Alan F. "Genes and common Diseases". Ed. Cambridge University Press. 2007.
- www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/
- www.ncbi.nlm.nih.gov/omim/
- www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed

10. UNIDAD DE ATENCIÓN A LA DIVERSIDAD

Estudiantes con necesidades específicas de apoyo educativo:

Las adaptaciones o ajustes curriculares para estudiantes con necesidades específicas de apoyo educativo, a fin de garantizar la equidad de oportunidades, serán pautadas por la Unidad de Atención a la Diversidad (UAD).

Será requisito imprescindible la emisión de un informe de adaptaciones/ajustes curriculares por parte de dicha Unidad, por lo que los estudiantes con necesidades específicas de apoyo educativo deberán contactar a través de: unidad.diversidad@universidadeuropea.es al comienzo de cada semestre.