

MÓDULO	MATERIA	CURSO	SEMESTRE	CRÉDITOS	TIPO
Biología Sanitaria	Genética Humana	4º	1º	6	Optativa
PROFESORES <sup>(1)</sup>			DIRECCIÓN COMPLETA DE CONTACTO PARA TUTORÍAS		
<ul style="list-style-type: none"> <li>Esther Viseras Alarcón</li> </ul>			Dpto. Genética, 3ª planta, edificio Biología, Facultad de Ciencias. Despacho nº 11. Correo electrónico: eviseras@ugr.es		
			HORARIO DE TUTORÍAS Y/O ENLACE A LA PÁGINA WEB DONDE PUEDAN CONSULTARSE LOS HORARIOS DE TUTORÍAS <sup>(1)</sup>		
			Martes a jueves 9:00 a 11:00		
GRADO EN EL QUE SE IMPARTE			OTROS GRADOS A LOS QUE SE PODRÍA OFERTAR		
Grado en Biología					
PRERREQUISITOS Y/O RECOMENDACIONES					
Tener cursadas las asignaturas Genética I y Genética II					
BREVE DESCRIPCIÓN DE CONTENIDOS (SEGÚN MEMORIA DE VERIFICACIÓN DEL GRADO)					
<ul style="list-style-type: none"> <li>- Organización del genoma humano</li> <li>- Patrones de herencia</li> <li>- Genes y enfermedades</li> <li>- Desarrollo y cáncer</li> <li>- Diagnóstico y asesoramiento genéticos</li> <li>- Evolución humana</li> </ul>					
COMPETENCIAS GENERALES Y ESPECÍFICAS					

<sup>1</sup> Consulte posible actualización en Acceso Identificado > Aplicaciones > Ordenación Docente

(∞) Esta guía docente debe ser cumplimentada siguiendo la "Normativa de Evaluación y de Calificación de los estudiantes de la Universidad de Granada" ([http://secretariageneral.ugr.es/pages/normativa/fichasugr/ncg7121/!](http://secretariageneral.ugr.es/pages/normativa/fichasugr/ncg7121/))

## Generales

- CG 1. Capacidad de organización y planificación
- CG 2. Trabajo en equipo
- CG 3. Aplicar los conocimientos a la resolución de problemas
- CG 4. Capacidad de análisis y síntesis
- CG 6. Razonamiento crítico
- CG 7. Conocimientos de informática relativos al ámbito de estudio
- CG 8. Aprendizaje autónomo para el desarrollo continuo profesional
- CG 9. Comunicación oral y escrita en la lengua materna
- CG 17. Capacidad de gestión de la información

## Específicas

- CE 2. Realizar análisis genético
- CE 3. Cálculos de riesgos enfocados al asesoramiento genético
- CE 6. Analizar y caracterizar muestras de origen humano
- CE 41. Manejar las bases de datos y programas informáticos que pueden emplearse en el ámbito de Ciencias de la Vida
- CE 44. Conocer los mecanismos de la herencia
- CE 54. Entender la replicación, transcripción, traducción y modificación del material genético

## OBJETIVOS (EXPRESADOS COMO RESULTADOS ESPERABLES DE LA ENSEÑANZA)

### **El alumno sabrá/ comprenderá:**

- Las características, el funcionamiento y la regulación del genoma humano
- Las principales fuentes de alteración del mismo, así como las principales anomalías provocadas por dichas fuentes
- La herencia de las enfermedades genéticas más frecuentes
- Las fuentes de variación en las poblaciones humanas y su implicaciones evolutivas
- Los fundamentos del diagnóstico de los trastornos de origen genético
- La identificación genética de individuos con fines diagnósticos y forenses
- Las bases de la manipulación del genoma humano con intenciones terapéuticas
- Las implicaciones éticas de la investigación en Genética Humana y del desarrollo de las técnicas aplicadas en la materia

### **El alumno será capaz de:**

- Realizar correctamente pedigrís humanos para uno o varios caracteres, con la caracterización genotípica de los individuos de la genealogía
- Resolver problemas de probabilidad en transmisión de rasgos humanos
- Llevar a cabo estimaciones de frecuencias génicas y genotípicas en diversas situaciones, así como cálculo de coeficientes de consanguinidad
- Realizar cariotipos humanos e identificar las anomalías cromosómicas estructurales y numéricas más frecuentes.
- Llevar a cabo cálculos de heredabilidad.
- Estimar valores LOD y saber realizar mapas genéticos y físicos
- Realizar estimaciones de riesgos y desarrollar otras habilidades necesarias para llevar a cabo un correcto diagnóstico y consejo genético
- Aplicar las técnicas moleculares de identificación genética de individuos
- Realizar autónomamente una búsqueda bibliográfica de información, analizar e imbricar el resultado de la misma,



- sintetizarlo, elaborar un trabajo escrito y realizar una exposición pública de un resumen de dicho trabajo.
- Trabajar en equipo para llevar a cabo experimentos prácticos y tareas de tipo teórico, resolución de problemas, presentación de trabajos, etc.

## TEMARIO DETALLADO DE LA ASIGNATURA

### TEMARIO TEÓRICO:

#### **TEMA 1. ORGANIZACIÓN MOLECULAR Y FUNCIONAL DEL GENOMA HUMANO**

Tipos de secuencias. Estructura y expresión del gen humano. Regulación génica. Proyecto ENCODE.

#### **TEMA 2. MUTACIONES GÉNICAS Y MECANISMOS DE REPARACIÓN**

Clases de mutaciones. Heterogeneidad genética. Agentes mutagénicos. Sistemas de reparación del ADN. Enfermedades relacionadas. Teratógenos y fenocopias.

#### **TEMA 3. ORGANIZACIÓN CITOGÉNICA**

Niveles de organización cromosómica. Los cromosomas durante el ciclo celular. El cromosoma metafásico, funciones de sus componentes. La telomerasa. El cariotipo humano. Métodos y aplicaciones del bandeo cromosómico. La gametogénesis humana.

#### **TEMA 4. MUTACIONES CROMOSÓMICAS**

Clases y mecanismos de aparición y transmisión. El mosaicismo, orígenes e implicaciones.

#### **TEMA 5. MODELOS DE HERENCIA MONOGÉNICA AUTOSÓMICA**

Tratamiento de genealogías. Variaciones en la expresión de los genes: Penetrancia y expresividad, edad de inicio, anticipación, heterogeneidad genética, pleiotropía. OMIM. Principales caracteres autosómicos y criterios de identificación.

#### **TEMA 6. GENES EN CROMOSOMAS SEXUALES E INFLUENCIA DEL SEXO EN LA EXPRESIÓN DE LOS GENES**

Tipos de herencia según la localización de los genes. Inactivación del X y expresión de los genes ligados al X. Caracteres ligados al sexo. Herencia holándrica y pseudoautosómica. Caracteres autosómicos influidos por el sexo y limitados por el sexo.

#### **TEMA 7. HERENCIA MULTIFACTORIAL**

Herencia poligénica y variación continua: Interacción genotipo-ambiente. Heredabilidad. Estudios de gemelos y de adopción. Identificación de QTL.

#### **TEMA 8. HERENCIA MITOCONDRIAL**

El ADN mitocondrial. Pautas de transmisión. Principales mutaciones y sus consecuencias.

#### **TEMA 9. LIGAMIENTO Y CARTOGRAFÍA GENÉTICA**

Mapas de ligamiento: Estimación de valores LOD. Mapas físicos.

#### **TEMA 10. GENÉTICA DEL DESARROLLO HUMANO**

Mediadores genéticos del desarrollo. Determinación genética de la diferenciación sexual. Origen de las alteraciones más frecuentes: Varones XX, mujeres XY, hermafroditas verdaderos, pseudohermafroditas.

#### **TEMA 11. GENÉTICA DEL COMPORTAMIENTO HUMANO**

Modelos, métodos y fenotipos. Efectos de los genes únicos sobre el comportamiento humano. Herencia de trastornos de carácter multifactorial.



## **TEMA 12. INMUNOGENÉTICA**

Bases genéticas de la diversidad de anticuerpos. Genes del complejo principal de histocompatibilidad. Mutaciones relacionadas con el funcionamiento correcto del sistema inmunitario.

## **TEMA 13. GENÉTICA DEL CÁNCER**

Mutación y cáncer. Genes supresores de tumores. Oncogenes. Cromosomas y cáncer.

## **TEMA 14. GENÉTICA DE LAS POBLACIONES HUMANAS**

Frecuencias fenotípicas, genotípicas y génicas. Ley de Hardy-Weinberg, formulación y aplicaciones. Motores del cambio evolutivo: Mutación, migración, selección, deriva genética, consanguinidad. Evolución humana.

## **TEMA 15. DIAGNÓSTICO Y ASESORAMIENTO GENÉTICOS**

El cribado o detección selectiva. Técnicas de diagnóstico prenatal. Estudios de laboratorio. Objetivo e indicaciones del asesoramiento genético. Etapas. Estimación de riesgos.

## **TEMA 16. TERAPIA GÉNICA**

Concepto y clases de terapia génica. Técnicas. Principales vectores. Enfermedades candidatas.

## **TEMA 17. GENÉTICA FORENSE**

Técnicas y aplicaciones de la identificación genética de individuos.

## **TEMA 18. ÉTICA Y GENÉTICA**

Aspectos éticos de las investigaciones en Genética Humana y de sus aplicaciones.

## **TEMARIO PRÁCTICO:**

### **Prácticas de Laboratorio u ordenador:**

#### **Práctica 1. Manejo de la base de datos OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man) y otras fuentes de información disponibles en la red**

Conocimiento de las características y funcionamiento de la base de datos. Ensayo de búsqueda de entradas concretas. Puesta en contacto con diversos recursos on-line de utilidad para el desarrollo de la materia, así como para la búsqueda de información

#### **Práctica 2. Genética cuantitativa**

Análisis práctico de rasgos cuantitativos humanos. Confección de fichas de medida de crestas dactilares. La heredabilidad como herramienta útil en el estudio de caracteres cuantitativos.

#### **Práctica 3. Grupos sanguíneos y cromatina sexual**

Determinación de grupos sanguíneos AB0 y Rh. Análisis de la cromatina sexual y su relación con el número de cromosomas X.

#### **Práctica 4. Diagnóstico y asesoramiento genético**

Análisis de casos clínicos para la comprensión de su diagnóstico genético y las actuaciones oportunas en una actividad de consejo genético.

#### **Práctica 5. Genética forense**

Estudio on line de varios casos de identificación en genética forense relacionados con criminalidad o discernimiento de paternidad.

### **Resolución de Problemas de todo el Programa:**

Análisis y desarrollo de problemas de herencia monogénica autosómica y ligada al sexo, cálculo de probabilidades, estudio de genealogías, aplicación de nociones de genética de poblaciones, cálculo de consanguinidad, aplicación de cálculo bayesiano, etc.



### Exposición de Seminarios:

Los alumnos expondrán ante sus compañeros el trabajo individual o colectivo resultante de la revisión bibliográfica de aspectos contenidos en el temario de la asignatura. Los temas serán propuestos al comienzo del curso y se elegirán libremente por parte de los alumnos.

### BIBLIOGRAFÍA

#### BIBLIOGRAFÍA FUNDAMENTAL:

- Jorde, L.B., Carey, J.C. & Bamshad, M.J. 2016. Genética Médica. 5ª ed. Ed. Elsevier España, S.L. Barcelona.
- Nussbaum, R.L., McInnes, R.R. & Willard, H.F. 2016. Thompson & Thompson. Genética en Medicina. 8ª ed. Ed. Elsevier España, S.L. Barcelona.
- Pritchard, D.J. & Korf, B.R. 2015. Genética Médica. Lo esencial de un vistazo. 3ª ed. Ed. Médica Panamericana, S.A. Madrid.
- Solari, A.J. 2011. Genética Humana. Fundamentos y Aplicaciones en Medicina. 4ª ed. Ed. Med. Panamericana. S.A. Madrid.

#### BIBLIOGRAFÍA COMPLEMENTARIA:

- Donaldson, P., Daly, A., Ermini, L. & Bevitt, D. 2015. Genetics of Complex Disease. Ed. Garland Science, Abingdon.
- Jobling, M. & Hollox, E. 2013. Human Evolutionary Genetics, 2nd ed. Ed. Garland Science, Abingdon.
- Read, A. & Donnai, D. 2015. New Clinical Genetics. 3ª ed. Ed. Scion Publishing Ltd. Wickford.
- Rosenberg, L.E. & Rosenberg, D.D. 2012. Human Genes and Genomes. Science, Health, Society. Ed. Elsevier Inc. London.
- Schaaf, C.P., Zschocke, J. & Potocki, L. 2012. Human Genetics: From Molecules to Medicine. Ed. Lippincott Williams and Wilkins. Baltimore.
- Strachan, T., Goodship, J. & Chinnery, P. 2014. Genetics and Genomics in Medicine. Ed. Garland Science, Abingdon.
- Strachan, T. & Read, A. 2010. Human Molecular Genetics, 4th ed. Ed. Garland Science, Abingdon.
- Tobias, E., Connor, M. & Ferguson-Smith, M. 2011. Essential Medical Genetics. 6ª ed. Ed. Wiley-Blackwell. Oxford.

### ENLACES RECOMENDADOS

- Biblioteca de la Universidad de Granada: <http://www.ugr.es/~biblio/> (acceso a Revistas electrónicas y Bases de datos diferentes –entre ellas: Medline y Current Contents–)
- Sociedad Española de Genética (SEG): <http://www.segenetica.es/>
- Asociación Española de Genética Humana (AEGH): <http://www.aegh.org/>
- Herencia mendeliana en el hombre (OMIM): <http://www.omim.org/>
- Genetics Home Reference: <http://ghr.nlm.nih.gov/>
- Orphanet, portal de enfermedades raras y medicamentos huérfanos: <http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php>
- La consulta de genética paso a paso: <http://vimeo.com/5063119>
- Casos clínicos: <http://web.udl.es/usuarios/e4650869/docencia/segoncicle/genclin98/casoscli.html>
- Cariotipos on line: <http://learn.genetics.utah.edu/content/begin/traits/karyotype/>
- GeneCards: <http://www.genecards.org/>
- National Center for Biotechnology Information (NCBI): <http://www.ncbi.nlm.nih.gov>
- Bases de datos del NCBI: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/Entrez/index.html>
- PubMed: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?db=PubMed>



- Medline: <http://medlineplus.nlm.nih.gov/medlineplus/>
- Centro Nacional de Biotecnología (CNB): <http://www.cnb.uam.es>
- The Institute for Genome Research: <http://www.jcvi.org/>
- Science On-Line: <http://www.sciencemag.org>
- Nature On-Line: <http://www.nature.com>

## METODOLOGÍA DOCENTE

### - Las clases teóricas

Las clases de teoría se impartirán con el apoyo de los medios audiovisuales (principalmente pizarra, presentaciones de Power Point, conexiones a internet y vídeos). Se fomentará al máximo la participación de los alumnos, la discusión y el intercambio de información. Estas clases se llevarán a cabo con la presencia de todos los alumnos que compongan el grupo de la asignatura. Se propondrán ejercicios sobre la materia del programa de teoría para resolver en grupo y entregar en fechas establecidas, en las que se habrá de demostrar durante la clase que se ha asimilado la materia objeto del ejercicio.

### - Las sesiones de seminarios

Se facilitará un listado de materias objeto de seminario, relacionadas con el temario de la asignatura. Los seminarios deberán ser elaborados individualmente o por equipos de entre 2 y 4 personas y será obligatoria su exposición pública. En el sistema de Evaluación continua se considerará obligatoria la asistencia a un número mínimo de sesiones de exposición de seminarios.

### - Las clases de problemas

Los estudiantes dispondrán desde el principio de curso de una serie de relaciones de problemas prácticos de aplicación de la materia teórica impartida. Se llevarán a cabo varias sesiones dedicadas a la resolución razonada de dichos problemas.

### - Las sesiones de prácticas de laboratorio y de internet

Las clases prácticas de laboratorio y de internet deberán realizarse en grupos de no más de 20 alumnos en los espacios del Departamento o de la Facultad adecuados para tales fines. Para aprobar la asignatura será obligatoria la asistencia a un número mínimo de estas prácticas.

### - Las tutorías dirigidas

Las tutorías serán individuales o en grupos pequeños, combinándose las de tipo presencial con las realizadas vía internet a través de correo electrónico o la plataforma de gestión de cursos moodle.

## EVALUACIÓN (INSTRUMENTOS DE EVALUACIÓN, CRITERIOS DE EVALUACIÓN Y PORCENTAJE SOBRE LA CALIFICACIÓN FINAL, ETC.)

### EVALUACIÓN CONTINUA:

La valoración del nivel de adquisición por parte de los estudiantes de las competencias generales y específicas se llevará a cabo de manera continua a lo largo de todo el periodo académico teniendo en cuenta los siguientes componentes:

#### -Examen teórico de conocimientos y de resolución de problemas. 7 puntos de la calificación final.

- Los **ejercicios propuestos** serán evaluados a lo largo del curso mediante la corrección de los **trabajos escritos** entregados y la realización de **pruebas específicas** para valorar el grado de aprehensión de los conocimientos objeto de los mismos. **Hasta 2 puntos de la calificación final.**

- La **asistencia a las prácticas de laboratorio y ordenador** y a las exposiciones de un número mínimo de **seminarios** será obligatoria para poder superar la asignatura en evaluación continua, y sólo se contabilizará en el caso de que se muestre una



actitud de aprovechamiento de dicha asistencia.

- **La elaboración y exposición del seminario** (voluntario). **Hasta un punto de la calificación final.**

### **EVALUACIÓN ÚNICA FINAL:**

Se realizará un acto único de evaluación a aquellos alumnos que, mediante una solicitud a la Dirección del Departamento, justifiquen debidamente las razones por las que no pueden seguir la evaluación continua, y siempre, cumpliendo la normativa de evaluación de la Universidad de Granada. Para ello se realizará una doble prueba compuesta por:

- **Examen de prácticas** sobre el temario correspondiente que figura en esta guía. Será imprescindible la obtención de una calificación de apto en este examen para que el examen de teoría y problemas se corrija.

- **Examen teórico de conocimientos y de resolución de problemas.** La calificación obtenida (de 0 a 10, con el aprobado en 5) en este examen, una vez superado el de prácticas, será la que aparezca en el acta de la convocatoria ordinaria de la asignatura.

### **EVALUACIÓN EN CONVOCATORIA EXTRAORDINARIA:**

Se realizará una doble prueba compuesta por:

- **Examen de prácticas** sobre el temario correspondiente que figura en esta guía. Será imprescindible la obtención de una calificación de apto en este examen para que el examen de teoría y problemas se corrija.

- **Examen teórico de conocimientos y de resolución de problemas.** La calificación obtenida (de 0 a 10, con el aprobado en 5) en este examen, una vez superado el de prácticas, será la que aparezca en el acta de la convocatoria extraordinaria de la asignatura.

### **DESCRIPCIÓN DE LAS PRUEBAS QUE FORMARÁN PARTE DE LA EVALUACIÓN ÚNICA FINAL ESTABLECIDA EN LA "NORMATIVA DE EVALUACIÓN Y DE CALIFICACIÓN DE LOS ESTUDIANTES DE LA UNIVERSIDAD DE GRANADA"**

Se realizará un acto único de evaluación a aquellos alumnos que, mediante una solicitud a la Dirección del Departamento, justifiquen debidamente las razones por las que no pueden seguir la evaluación continua, y siempre, cumpliendo la normativa de evaluación de la Universidad de Granada. Para ello se realizará una doble prueba compuesta por:

- **Examen de prácticas** sobre el temario correspondiente que figura en esta guía. Será imprescindible la obtención de una calificación de apto en este examen para que el examen de teoría y problemas se corrija.

- **Examen teórico de conocimientos y de resolución de problemas.** La calificación obtenida (de 0 a 10, con el aprobado en 5) en este examen, una vez superado el de prácticas, será la que aparezca en el acta de la convocatoria ordinaria de la asignatura.

### **INFORMACIÓN ADICIONAL**

Las actividades formativas se distribuirán de la siguiente manera (las cifras indican horas):

Clases teóricas: 33



---

Sesiones de laboratorio, prácticas de campo y/o prácticas de ordenador: 10  
Sesiones de seminarios y/o clases de problemas: 14  
Tutorías dirigidas: 2  
Estudio y trabajo autónomo del estudiante: 88  
Evaluación: 3

