

Guía docente de la asignatura

Genética Humana

Fecha última actualización: 18/06/2021

Fecha de aprobación: 18/06/2021

Grado	Grado en Biología	Rama	Ciencias				
Módulo	Biología Sanitaria	Materia	Genética Humana				
Curso	4º	Semestre	1º	Créditos	6	Tipo	Optativa

PRERREQUISITOS Y/O RECOMENDACIONES

Tener cursadas las asignaturas Genética I y Genética II del Grado en Biología

BREVE DESCRIPCIÓN DE CONTENIDOS (Según memoria de verificación del Grado)

- Organización del genoma humano
- Patrones de herencia
- Genes y enfermedades
- Desarrollo y cáncer
- Diagnóstico y asesoramiento genéticos
- Evolución humana

COMPETENCIAS ASOCIADAS A MATERIA/ASIGNATURA

COMPETENCIAS GENERALES

- CG01 - Capacidad de organización y planificación
- CG02 - Trabajo en equipo
- CG03 - Aplicar los conocimientos a la resolución de problemas
- CG04 - Capacidad de análisis y síntesis
- CG06 - Razonamiento crítico
- CG07 - Conocimientos de informática relativos al ámbito de estudio
- CG08 - Aprendizaje autónomo para el desarrollo continuo profesional
- CG09 - Comunicación oral y escrita en la lengua materna
- CG17 - Capacidad de gestión de la información

COMPETENCIAS ESPECÍFICAS

- CE02 - Realizar análisis genético
- CE03 - Cálculos de riesgos enfocados al asesoramiento genético



- CE06 - Analizar y caracterizar muestras de origen humano
- CE41 - Manejar las bases de datos y programas informáticos que pueden emplearse en el ámbito de Ciencias de la Vida
- CE44 - Conocer los mecanismos de la herencia
- CE54 - Entender los procesos de la replicación, transcripción, traducción y modificación del material genético

RESULTADOS DE APRENDIZAJE (Objetivos)

- **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 sus 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.

PROGRAMA DE CONTENIDOS TEÓRICOS Y PRÁCTICOS

TEÓRICO

- **Tema 1. Organización molecular y funcional del genoma humano**
 - Tipos de secuencias
 - Estructura y expresión del gen humano
 - Regulación génica



- **Tema 2, Mutaciones génicas y mecanismos de reparación**
 - Clases de mutaciones
 - Agentes mutagénicos
 - Sistemas de reparación del ADN
 - Enfermedades relacionadas
 - Teratógenos y fenocopias
- **Tema 3. Organización citogenética**
 - 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
 - Los cromosomas durante el ciclo celular
 - 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
 - Herencia 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
- **Tema 9. 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 e identificación de genes de enfermedades
- **Tema 10. Genética del desarrollo humano**
 - Mediadores genéticos del desarrollo
 - Moléculas de señalización paracrina
 - Factores de transcripción
 - Proteínas de la matriz extracelular
 - Determinación genética de la diferenciación sexual
 - Embriogénesis y diferenciación sexual
 - Genes implicados en el desarrollo sexual
 - Alteraciones genéticas de la diferenciación sexual
- **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 (MHC)
 - Grupos sanguíneos
 - 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**
 - Diagnóstico genético
 - Concepto
 - El cribado genético
 - Diagnóstico prenatal
 - Pruebas de laboratorio
 - El consejo o asesoramiento genético
 - Objetivo
 - Indicaciones
 - Etapas
 - Estimación de riesgos
- **Tema 16. Terapia génica**
 - Concepto y tipos
 - Vehículos
 - Terapia génica en enfermedades no hereditarias
 - Perspectivas de la terapia génica
- **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

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 online 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 ABO y Rh
 - Análisis de la cromatina sexual y su relación con el número de cromosomas X
- **Práctica 4. Diagnóstico y asesoramiento genético**
 - Realización y análisis del protocolo, a través de la PCR, de detección de una secuencia relacionada con riesgo de infarto agudo de miocardio
- **Práctica 5. Genética forense**
 - Estudio online 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 estudiantes 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 estudiantes

BIBLIOGRAFÍA

BIBLIOGRAFÍA FUNDAMENTAL

- Jorde, L.B., Carey, J.C. & Bamshad, M.J. 2021. Genética Médica. 6ª 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.
- Strachan, T. & Read, A. 2019. Human Molecular Genetics, 5th ed. Ed. CRC Press, Taylor and Francis Group, London.
- Solari, A.J. 2011. Genética Humana. Fundamentos y Aplicaciones en Medicina. 4ª ed. Ed. Med. Panamericana. S.A. Madrid.
- Turnpenny, P. & Ellard, S. 2018. Emery. Elementos de Genética Médica. 15ª ed. Ed. Elsevier España, S.L. Barcelona.

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.
- Pritchard, D.J. & Korf, B.R. 2015. Genética Médica. Lo esencial de un vistazo. 3ª ed. Ed. Médica Panamericana, S.A. Madrid.
- Read, A. & Donnai, D. 2015. New Clinical Genetics. 3rd ed. Ed. Scion Publishing Ltd. Wickford.
- Strachan, T., Goodship, J. & Chinnery, P. 2014. Genetics and Genomics in Medicine. Ed. Garland Science, Abingdon



ENLACES RECOMENDADOS

- Biblioteca de la Universidad de Granada: <https://biblioteca.ugr.es/> (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/>
- Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM): <http://www.omim.org/>
- Genetics Medline Plus: <https://medlineplus.gov/genetics/>
- GARD. Genetic and Rare Diseases Information Center: <https://rarediseases.info.nih.gov/>
- Orphanet, portal de enfermedades raras y medicamentos huérfanos: <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES>
- La consulta de genética paso a paso: <http://vimeo.com/5063119>
- Casos clínicos: <http://web.udl.es/usuaris/e4650869/docencia/segoncicle/genclin98/casoscli.html>
- Cariotipos online: <http://www.biologia.arizona.edu/human/act/karyotyping/karyotyping.html>
- GeneCards: <http://www.genecards.org/>
- National Center for Biotechnology Information (NCBI): <http://www.ncbi.nlm.nih.gov>
- PubMed: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/>
- MedlinePlus: <https://medlineplus.gov/>
- Centro Nacional de Biotecnología (CNB): <https://www.cnb.csic.es/index.php/es/>
- Science online: <http://www.sciencemag.org>
- Nature online: <http://www.nature.com>

METODOLOGÍA DOCENTE

- MD01 Lección magistral/expositiva
- MD02 Sesiones de discusión y debate
- MD03 Resolución de problemas y estudio de casos prácticos
- MD04 Prácticas de laboratorio y/o clínicas y/o talleres de habilidades
- MD06 Prácticas en sala de informática
- MD07 Seminarios
- MD09 Análisis de fuentes y documentos
- MD10 Realización de trabajos en grupo
- MD11 Realización de trabajos individuales

EVALUACIÓN (instrumentos de evaluación, criterios de evaluación y porcentaje sobre la calificación final)**EVALUACIÓN ORDINARIA**

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, según figura en la memoria de Verificación del título de Biología:

Sistema de evaluación	Ponderación
Valoración del nivel adquirido mediante las clases teóricas	70
Valoración del nivel adquirido mediante los	20



Sistema de evaluación	Ponderación
seminarios, clases de problemas y/o tutorías dirigidas	
Valoración de la asistencia, actitud y participación	10

EVALUACIÓN 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. Este examen podrá ser obviado si se ha obtenido el apto en prácticas durante el curso.
- **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.

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.

