

Fecha de aprobación: 23/06/2023

Guía docente de la asignatura

**Genética Humana (20011A3)**

<b>Grado</b>	Grado en Biología	<b>Rama</b>	Ciencias				
<b>Módulo</b>	Biología Sanitaria	<b>Materia</b>	Genética Humana				
<b>Curso</b>	4º	<b>Semestre</b>	1º	<b>Créditos</b>	6	<b>Tipo</b>	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. & Lucassen, A. 2023. Genetics and Genomics in Medicine. 2nd ed. Ed. CRC Press, Taylor and Francis Group, London.
- Turnpenny, P., Ellard, S. & Cleaver, R. 2022. Emery. Elementos de Genética Médica. 16ª 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.
- Solari, A.J. 2011. Genética Humana. Fundamentos y Aplicaciones en Medicina. 4ª ed. Ed. Med.Panamericana. S.A. Madrid.
- Strachan, T. & Read, A. 2019. Human Molecular Genetics, 5th ed. Ed. CRC Press, Taylor and Francis Group, London.

## 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): <https://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 seminarios, clases de problemas y/o tutorías dirigidas	20
Valoración de la asistencia, actitud y	10



Sistema de evaluación participación

Ponderación

### 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.

