

MÓDULO	MATERIA	CURSO	SEMESTRE	CRÉDITOS	TIPO
BIOLOGÍA SANITARIA	Genética Humana	4º	1º	6	Optativa
PROFESORES*			DIRECCIÓN COMPLETA DE CONTACTO PARA TUTORÍAS (Dirección postal, teléfono, correo electrónico, etc.)		
Esther Viseras Alarcón,			Despacho 11, Dpto. Genética. F. Ciencias. Tel.: 958-243081, e-mail: eviseras@ugr.es		
			HORARIO DE TUTORÍAS*		
			Lunes y miércoles de 13:00 a 14:00; martes y jueves de 12:00 a 14:00		
GRADO EN EL QUE SE IMPARTE			OTROS GRADOS A LOS QUE SE PODRÍA OFERTAR		
Grado en BIOLOGÍA			Bioquímica, Enfermería, Medicina		
PRERREQUISITOS Y/O RECOMENDACIONES (si procede)					
Se recomienda haber cursado las asignaturas Genética I y Genética II					
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 GENERALES Y ESPECÍFICAS					
<u>Generales</u> CT 1. Capacidad de organización y planificación CT 2. Trabajo en equipo					

* Consulte posible actualización en Acceso Identificado > Aplicaciones > Ordenación Docente.



CT 3. Aplicar los conocimientos a la resolución de problemas
CT 4. Capacidad de análisis y síntesis
CT 6. Razonamiento crítico
CT 7. Conocimientos de informática relativos al ámbito de estudio
CT 8. Aprendizaje autónomo para el desarrollo continuo profesional
CT 9. Comunicación oral y escrita en la lengua materna
CT 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. Mecanismos de la herencia
CE 54. 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 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. La gametogénesis humana.

TEMA 4. MUTACIONES CROMOSÓMICAS.

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

TEMA 5. MODELOS DE HERENCIA MONOGENICA 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. 2011. Genética Médica. 4ª ed. Ed. Elsevier España, S.L. Barcelona.
- Nussbaum, R.L., McInnes, R.R. & Willard, H.F. 2008. Thompson & Thompson. Genética en Medicina. 7ª ed. Ed. Elsevier-Masson, S.A. Barcelona.
- Solari, A.J. 2011. Genética Humana. Fundamentos y Aplicaciones en Medicina. 4ª ed. Ed. Med. Panamericana. S.A. Madrid.

BIBLIOGRAFÍA COMPLEMENTARIA:

- Novo Villaverde, F.J. 2007. Genética Humana. Editorial Pearson Educación, S.A. Madrid.
- Oliva, R., Ballesta, F., Oriola, J. & Clària, J. 2008. Genética Médica. Díaz de Santos Ediciones, Madrid.
- Read, A. & Donnai, D. 2009. Nueva Genética Clínica. Ed. Omega, S.A. Barcelona.
- 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. & Read, A.P. 2006. Genética Humana. 3ª ed. Ed. McGraw-Hill Interamericana. México, Madrid.
- Tobias, E., Connor, M. & Ferguson-Smith, M. 2011. Essential Medical Genetics. 6ª ed. Ed. Wiley-Blackwell. Oxford.
- Turnpenny, P. & Ellard, S. 2009. Emery, Elementos de Genética Médica. 13ª ed. Ed. Elsevier España, S.L. Barcelona.

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/>
- 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. La asistencia a clases de teoría será voluntaria, aunque reconocida en la calificación por Evaluación continua. 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 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 en las que se considerará la asistencia como mérito para la Evaluación continua.

- 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.** Sólo sumará en caso de haber acumulado 5 puntos en las calificaciones del examen más los ejercicios propuestos.

- **La asistencia y participación** en un 80% mínimo de clases teóricas y de problemas y a otras actividades propuestas podrá sumar **hasta 1 punto extra a la calificación final** (que sólo se contabilizará una vez obtenido el aprobado -5puntos- con las restantes calificaciones).

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.

INFORMACIÓN ADICIONAL

El abordaje de los contenidos de la materia se distribuirá en las siguientes actividades presenciales:

Clases de teoría: 29 h

Clases de problemas: 8h

Prácticas de laboratorio u ordenador: 10 h

Exposición de seminario y asistencia a otras exposiciones: 10h

Ejercicios propuestos: 1h

Tutorías: 1-2h

Exámenes: 2-4h

De acuerdo con el concepto de crédito ECTS, se entenderá que los estudiantes dedicarán un tiempo proporcional al estudio y preparación de las distintas actividades, hasta completar los 6 créditos de la asignatura.

