

## 32306 - Genética Médica

### Información del Plan Docente

**Año académico:** 2024/25

**Asignatura:** 32306 - Genética Médica

**Centro académico:** 104 - Facultad de Medicina

229 - Facultad de Ciencias de la Salud y del Deporte

**Titulación:** 649 - Graduado en Medicina

650 - Graduado en Medicina

**Créditos:** 3.0

**Curso:** 1

**Periodo de impartición:** Segundo semestre

**Clase de asignatura:** Obligatoria

**Materia:**

### 1. Información básica de la asignatura

La Genética Humana estudia la herencia y variación de los caracteres biológicos en los humanos, constituyendo hoy uno de los pilares fundamentales de la Biomedicina.

La asignatura da una visión global e integradora de la aplicación de la Genética al estudio de la herencia en la especie humana.

Se imparte en el segundo semestre del primero del grado de Medicina. El alumnado adquirirá conocimientos avanzados sobre genoma humano, epigenética y regulación de la expresión génica, patrones de herencia, citogenética, enfermedades de etiología genética y genética del cáncer, ya que sobre estos conocimientos se asentarán posteriormente los contenidos disciplinares de otras materias del Grado. El estudiante adquirirá un conocimiento completo de la morfología, estructura y función del cuerpo humano en las diferentes etapas de la vida.

### 2. Resultados de aprendizaje

#### Resultados de aprendizaje

1. Aplicar las técnicas básicas de uso habitual en el laboratorio de genética.
2. Comprender textos científicos y elaborar trabajos de revisión sobre Genética Humana y enfermedades genéticas.
3. Contrastar las técnicas y métodos que permiten el diagnóstico genético.
4. Demostrar habilidades investigadoras a nivel básico.
5. Demostrar, en la actividad profesional, un punto de vista crítico, creativo y orientado a la investigación.
6. Describir la organización, evolución, variación interindividual y expresión del genoma humano.
7. Describir las anomalías de los cromosomas humanos y evaluar sus consecuencias.
8. Describir las bases moleculares de la mutación y reparación del DNA.
9. Explicar la importancia de la investigación en el campo de la genética.
10. Explicar los mecanismos de transmisión del material genético.
11. Formular hipótesis y recoger y valorar de forma crítica la información para la resolución de problemas siguiendo el método científico.
12. Identificar las bases genéticas de las principales enfermedades con base o componente genético.
13. Identificar los conceptos y el lenguaje genético y consultar la literatura científica del ámbito de la genética humana.
14. Identificar los factores epigenéticos implicados en el control de la expresión génica.
15. Interpretar los resultados de un proyecto científico.
16. Interpretar publicaciones científicas, resolver problemas y casos ejemplo del ámbito de la genética.
17. Relacionar la disfunción genética con el fenotipo patológico.

### 3. Programa de la asignatura

#### TEORIA

1. **Genoma humano: Estructura y niveles de organización.** Genes. DNA repetitivo.
2. **Genética molecular.** Mutaciones, polimorfismos y modelos de herencia. Técnicas de diagnóstico.
3. **Citogenética.** Cromosomas, mitosis, meiosis. Técnicas de diagnóstico. Cromosopatías
4. **Epigenética.** Regulación génica en general. Telomerasa. Elementos epigenéticos. Técnicas de diagnóstico.
5. **Cáncer.** Estudio de los mecanismos moleculares y genéticos del cáncer.
6. **Asesoramiento y consejo genéticos.** Técnicas de diagnóstico (diagnóstico prenatal)

## PRACTICAS

1. Introducción al laboratorio genético. Extracción de ADN
2. Test de paternidad
3. Caracteres hereditarios. Pedigrees
4. Grupos sanguíneos y cromatina sexual. Determinación de grupos sanguíneos AB0 y Rh
5. Cariotipos

## CASOS PRACTICOS

Problemas (3 sesiones / alumno)

Seminarios científicos (4 sesiones/ alumno)

## 4. Actividades académicas

### METODOLOGÍA DOCENTE

#### Clases de teoría (18h).

En las clases de teoría se empleará la clase magistral de 1 hora.

El profesor dejará accesible en la plataforma de apoyo a la docencia Aula Virtual, el material necesario para el correcto seguimiento de las clases.

#### Clases prácticas (12h).

1. Prácticas de **laboratorio** de 1 hora. Estas clases son de asistencia obligatoria (5h).
2. **Clases de problemas**. En estas sesiones, de 1 hora de duración, se reforzarán los conceptos presentados en las clases de teoría (6h)
3. **Seminarios, conferencias u otras actividades**. (1h)
4. **Tutorías personalizadas**.

## 5. Sistema de evaluación

Para la evaluación de la asignatura se tendrán en cuenta:

- Examen final teórico–práctico.
- Actividades obligatorias para la evaluación continua.

El alumnado: Demuestra comprensión y dominio de los conocimientos que constituyen el cuerpo teórico y práctico de la materia, de los conceptos y terminología apropiada.

Para aprobar la asignatura, será necesario aprobar independientemente cada una de las partes que constituyen la nota final. Cada actividad se aprueba con un 5. Una calificación <5 en el examen escrito teórico–práctico conlleva el suspenso de la asignatura. Una nota <5 en alguno de las secciones implica el suspenso de la asignatura. El examen se evalúa globalmente, indivisible. No se guardará ninguna sección del examen para siguientes convocatorias. Una vez aprobado el examen teórico, se evaluará el resto de las actividades docentes, con sus porcentajes.

#### Evaluación continua:

Examen final de los conocimientos teórico–prácticos (75%).

Porfolio de prácticas de laboratorio (15%).

Seminarios científicos (10%)

Se utilizará preferentemente la evaluación continua a lo largo de todo el periodo de aprendizaje, considerando que todas las actividades formativas se evaluarán y donde se valora la actitud del estudiante frente a la asignatura. La normativa específica la realización de un examen de convocatoria. En ese examen se podrá exigir la realización de las actividades formativas no presentadas anteriormente durante el curso. Consistirá en una sección de preguntas teórico prácticas y una sección de preguntas pertenecientes a la práctica de la asignatura. Se aprobará con un 5.

El sistema de evaluación será el mismo en todas las convocatorias

## 6. Objetivos de Desarrollo Sostenible

3 - Salud y Bienestar

4 - Educación de Calidad