

Guía docente

Identificación de la asignatura

Asignatura / Grupo	23015 - Genética Humana / 1
Titulación	Grado en Medicina - Segundo curso
Créditos	6
Período de impartición	Primer semestre
Idioma de impartición	Castellano

Profesores

Horario de atención a los alumnos

Profesor/a	Hora de inicio	Hora de fin	Día	Fecha inicial	Fecha final	Despacho / Edificio
Cori Ramon Juanpere <i>Responsable</i> cori.ramon@uib.es						Hay que concertar cita previa con el/la profesor/a para hacer una tutoría
Alexander Damián Heine Suñer						Hay que concertar cita previa con el/la profesor/a para hacer una tutoría
Bàrbara Terrasa Pont barbara.terrassa@uib.es						Hay que concertar cita previa con el/la profesor/a para hacer una tutoría
Laura Torres Juan laura.torres@uib.es						Hay que concertar cita previa con el/la profesor/a para hacer una tutoría

Contextualización

Como punto de referencia general, la asignatura intenta responder a una serie de preguntas básicas, como son: ¿qué es?, ¿cómo se organiza y cuáles son los mecanismos de acción y cambio del material hereditario?; ¿Cuáles son las bases de las enfermedades hereditarias? A parte del estudio de los procesos y mecanismos de la herencia en humanos, se hace referencia a metodologías de manipulación y estudio del DNA que han revolucionado la Genética y campos afines tanto en investigación básica como aplicada. Es por ello que se da entrada frecuentemente a aspectos metodológicos en la asignatura, discutiéndose las técnicas más importantes en la manipulación del DNA, su uso en la investigación médica, así como en algunos casos las implicaciones ético-sociales que esto comporta.

Requisitos

Se requiere una asistencia continuada a las clases de grupo grande, pero especialmente a las actividades a realizar en grupos medianos y a las sesiones prácticas ya que incluyen una parte fundamental de la asignatura

Guía docente

como son la realización de ejercicios y de casos prácticos. Se requiere una participación activa en la aplicación de internet (Aula Digital)

Competencias

Específicas

- * CM1-6- Conocer la información, expresión y regulación génica. Conocer los mecanismos de la herencia
- CM2-11- comprender e interpretar críticamente textos científicos. Conocer los principios del método científico, la investigación biomédica y el ensayo clínico
- CM3-19- Conocer el diagnóstico y el consejo genético
- CM4-7- conocer los marcadores bioquímicos, citogenéticos y de biología molecular aplicados al diagnóstico clínico
- CM4-23- Saber cómo obtener y procesar una muestra biológica para su estudio mediante los diferentes procedimientos diagnósticos
- CM4-24- Saber interpretar los resultados de las pruebas diagnósticas del laboratorio
- CM4-32- Conocer las bases de la variabilidad de las respuestas a fármacos

Genéricas

- * B7- Comprender y reconocer la estructura y función normal del cuerpo humano, a nivel molecular, celular, tisular, orgánico y de sistemas, en las distintas etapas de la vida y en los dos sexos.
- E25- Reconocer los determinantes de salud en la población, tanto los genéticos como los dependientes del sexo y estilos de vida, demográficos, ambientales, sociales, económicos, psicológicos y culturales.
- G35- Comprender la importancia y las limitaciones del pensamiento científico en el estudio, la prevención y el manejo de las enfermedades.
- G37- Adquirir la formación básica para la actividad investigadora

Básicas

- * Se pueden consultar las competencias básicas que el estudiante tiene que haber adquirido al finalizar el grado en la siguiente dirección: http://estudis.uib.cat/es/grau/comp_basiques/

Contenidos

Están estructurados en 4 Bloques:

1. Tipos de herencia
2. Genoma Humano
3. Bases cromosómicas de la herencia
4. Variación en los individuos y las poblaciones

Contenidos temáticos

Tema 1. Tipos de herencia

Herencia monogénica. Estudios familiares. Patrón de transmisión de la herencia autosómica dominante, la herencia recesiva. Herencia ligada al sexo: al cromosoma X dominante y recesiva, herencia ligada al cromosoma Y.

Tema 2. Tipos de herencia

Guía docente

Herencia compleja (multifactorial). Caracteres con variabilidad continua. Heredabilidad. Búsqueda de genes candidatos. Análisis GWAs y CNVs.

Tema 3. Tipos de herencia

Herencia mitocondrial: DNA mitocondrial, características de la herencia mitocondrial. Enfermedades mitocondriales. MtDNA y evolución humana.

Tema 4. Genoma humano

Características del genoma humano. Genes codificadores y reguladores. DNA repetitivo. Expresión génica. Variabilidad del genoma.

Tema 5. Genoma humano

Mutación: bases moleculares. Tipos de mutaciones. Agentes mutágenos. Principales mecanismos de reparación del DNA y enfermedades debidas a errores en la reparación.

Tema 6. Genoma humano

Recombinación: concepto. Análisis de ligamiento. Obtención de LOD score. Mapeo de genes. Tecnología del DNA recombinante. CRISPR.

Tema 7. Genoma humano

Epigenética y control de la expresión génica: mecanismos de control de la expresión génica, factores epigenéticos, inactivación del cromosoma X. Huella genómica: concepto, genes y regiones cromosómicas con impronta. Alteraciones producidas.

Tema 8. Bases cromosómicas de la herencia

Cariotipo normal. Detección de anomalías cromosómicas. Diagnóstico prenatal i preimplantacional.

Tema 9. Bases cromosómicas de la herencia.

Alteraciones cromosómicas estructurales: deleciones, duplicaciones, inversiones, cromosomas en anillo, isocromosomas.

Tema 10. Bases cromosómicas de la herencia.

Anomalías cromosómicas numéricas: poliploidia, aneuploidia: origen i consecuencias. Individuos mosaicos, trisomías i monosomías viables en la especie humana. Bases moleculares de los síndromes de Down y de Turner

Tema 11. Variación en los individuos y las poblaciones.

Polimorfismos y variabilidad genética. Tipos de polimorfismos. Marcadores moleculares: aplicaciones al diagnóstico.

Tema 12. Variación en los individuos y las poblaciones

Genética de poblaciones. Frecuencias génicas y genotípicas. Equilibrio de H-W. Cálculo de la frecuencia de portadores en enfermedades autosómicas recesivas y ligadas al X. Perfiles de DNA. Aplicaciones forenses.

Tema 13. Variación en los individuos y las poblaciones

Aplicaciones clínicas de la genética humana: Métodos usuales de diagnóstico. Screening poblacionales. Consejo genético.

Metodología docente

Las actividades de trabajo presencial y no presencial consideradas son las siguientes:



Guía docente

Actividades de trabajo presencial (2,4 créditos, 60 horas)

Modalidad	Nombre	Tip. agr.	Descripción	Horas
Clases teóricas	Clases	Grupo grande (G)	Exposición de los contenidos mediante presentación o explicación	35
Seminarios y talleres	Clases de problemas	Grupo mediano (M)	Resolución de ejercicios	7.5
Seminarios y talleres	Exposició treballs	Grupo mediano (M)	Exposición de una enfermedad genética	3
Clases prácticas	Prácticas	Grupo mediano (M)	Realizar ejercicios prácticos	10
Tutorías ECTS	Tutorías	Grupo mediano (M)	Resolver dudas	1.5
Evaluación	Examens T	Grupo grande (G)	Examen de teoría	1.5
Evaluación	Examen P	Grupo grande (G)	Examen de problemas	1.5

Al inicio del semestre estará a disposición de los estudiantes el cronograma de la asignatura a través de la plataforma UIBdigital. Este cronograma incluirá al menos las fechas en las que se realizarán las pruebas de evaluación continua y las fechas de entrega de los trabajos. Asimismo, el profesor o la profesora informará a los estudiantes si el plan de trabajo de la asignatura se realizará a través del cronograma o mediante otra vía, incluida la plataforma Aula Digital.

Actividades de trabajo no presencial (3,6 créditos, 90 horas)

Modalidad	Nombre	Descripción	Horas
Estudio y trabajo autónomo individual	Estudio y resolución de ejercicios	Preparación individual de la materia teórica y los ejercicios y casos prácticos	90

Riesgos específicos y medidas de protección

Las actividades de aprendizaje de esta asignatura no conllevan riesgos específicos para la seguridad y salud de los alumnos y, por tanto, no es necesario adoptar medidas de protección especiales.

Evaluación del aprendizaje del estudiante

Para superar la asignatura será obligatorio demostrar unos conocimientos teóricos de la materia y al mismo tiempo una buena capacidad de resolver problemas/casos. La nota final será el resultado promediado de cada una de las partes. La nota final ha de ser superior a 5 sobre 10 para aprobar la materia. Cada una de las partes (teoría y problemas) ha de superar la nota 4 sobre 10 para poder promediar. Si alguno de los exámenes no alcanza el 4 (teoría o problemas) aparecerá en el acta con un 4.5 independientemente del valor de la media, tal como indica el reglamento académico.

Guía docente

Fraude en elementos de evaluación

De acuerdo con el artículo 33 del Reglamento Académico, "con independencia del procedimiento disciplinario que se pueda seguir contra el estudiante infractor, la realización demostrablemente fraudulenta de alguno de los elementos de evaluación incluidos en guías docentes de las asignaturas comportará, a criterio del profesor, una minusvaloración en su calificación que puede suponer la calificación de «suspense 0» en la evaluación anual de la asignatura".

Clases

Modalidad	Clases teóricas
Técnica	Otros procedimientos (no recuperable)
Descripción	Exposición de los contenidos mediante presentación o explicación
Criterios de evaluación	Asistencia a clase con evaluación de la participación (Asistencia mínima al 80% de las sesiones)

Porcentaje de la calificación final: 5% con calificación mínima 4

Clases de problemas

Modalidad	Seminarios y talleres
Técnica	Otros procedimientos (no recuperable)
Descripción	Resolución de ejercicios
Criterios de evaluación	Asistencia a los seminarios con evaluación de la participación (Asistencia mínima al 80% de las sesiones)

Porcentaje de la calificación final: 5% con calificación mínima 4

Exposició treballs

Modalidad	Seminarios y talleres
Técnica	Pruebas orales (no recuperable)
Descripción	Exposición de una enfermedad genética
Criterios de evaluación	Presentación del trabajo

Porcentaje de la calificación final: 10% con calificación mínima 4

Prácticas

Modalidad	Clases prácticas
Técnica	Informes o memorias de prácticas (no recuperable)
Descripción	Realizar ejercicios prácticos
Criterios de evaluación	Asistencia a las prácticas y resolución de un ejercicio práctico

Porcentaje de la calificación final: 10% con calificación mínima 4

Guía docente

Examens T

Modalidad	Evaluación
Técnica	Otros procedimientos (recuperable)
Descripción	Examen de teoría
Criterios de evaluación	Pruebas de conceptos prácticos

Porcentaje de la calificación final: 35% con calificación mínima 4

Examen P

Modalidad	Evaluación
Técnica	Pruebas de respuesta breve (recuperable)
Descripción	Examen de problemas
Criterios de evaluación	Pruebas de conceptos teóricos

Porcentaje de la calificación final: 35% con calificación mínima 4

Recursos, bibliografía y documentación complementaria

Bibliografía básica

Libros recomendados

- L.B.Jorde, J.C. Carey, and M.J. Bamshad. Medical Genetics. 5ª edición (2016). Elsevier. ISBN 978-0-323-18835-7

-Nussbaum, R.L.; McInnes R.R.; Willard, H.F. (2016). Thompson and Thompson. Genética en Medicina. 8a ed. Elsevier Masson. ISBN:9788445826423

Pierce B.A. (2015). Genética: Un enfoque conceptual. 5ª edición. Editorial Panamericana. ISBN: 9788498353921