

1. DATOS BÁSICOS

Asignatura	GENÉTICA
Titulación	MEDICINA
Escuela/ Facultad	CIENCIAS BIOMÉDICAS Y DE LA SALUD
Curso	1º
ECTS	4
Carácter	OBLIGATORIO
Idioma/s	CASTELLANO
Modalidad	PRESENCIAL
Semestre	2º
Curso académico	2024-2025
Docente coordinador	ANA FERNÁNDEZ SANTANDER

2. PRESENTACIÓN

La asignatura Genética se imparte en el primer curso de Grado en Medicina, durante el segundo semestre. Esta asignatura pretende dotar al alumno de los conocimientos necesarios para entender la base genética de muchas enfermedades. Para ello, se profundizará en el estudio de la organización del genoma humano, así como en las principales mutaciones descritas que tienen consecuencias en la salud humana. Se analizará el origen de la variabilidad genética tanto a nivel individual como poblacional. Se tratará con especial atención la aplicación de la genética en la práctica médica, a través del conocimiento y manejo de bases de datos genéticos, así como todo lo relacionado con diagnóstico y consejo genético. Se pretende, además, que el alumno conozca las posibilidades que los últimos avances genéticos están aportando al desarrollo de la medicina como son, por ejemplo, la farmacogenética, la terapia génica, la edición génica o la base hereditaria de las enfermedades oncológicas.

Los contenidos se resumen en:

- Fundamentos de genética humana.
- Bases moleculares de las enfermedades monogénicas, poligénicas y multifactoriales.
- Enfermedades de base genética.
- Genética de poblaciones.
- Técnicas básicas de análisis en estudios de genética.

3. COMPETENCIAS Y RESULTADOS DE APRENDIZAJE

COMPETENCIAS BÁSICAS:

- CB1: Que los estudiantes hayan demostrado poseer y comprender conocimientos en un área de estudio que parte de la base de la educación secundaria general, y se suele encontrar a un nivel que, si bien se apoya en libros de texto avanzados, incluye también algunos aspectos que implican conocimientos procedentes de la vanguardia de su campo de estudio
- CB2: Que los estudiantes sepan aplicar sus conocimientos a su trabajo o vocación de una forma profesional y posean las competencias que suelen demostrarse por medio de la elaboración y defensa de argumentos y la resolución de problemas dentro de su área de estudio

COMPETENCIAS GENERALES:

- CG.7: 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.
- CG.11: Comprender y reconocer los efectos del crecimiento, el desarrollo y el envejecimiento sobre el individuo y el entorno social.

COMPETENCIAS TRANSVERSALES:

- CT1: Comunicación: capacidad de realizar escucha activa, hacer preguntas y responder cuestiones de forma clara y concisa, así como expresar ideas y conceptos de forma efectiva. Incluye la capacidad de comunicar por escrito con concisión y claridad.
- CT6: Solución de problemas: capacidad de encontrar solución a una cuestión confusa o a una situación complicada sin solución predefinida, que dificulte la consecución de un fin.

COMPETENCIAS ESPECÍFICAS:

- CE1.1.2: Conocer los principios básicos de la nutrición humana. Comunicación celular. Membranas excitables. Ciclo celular. Diferenciación y proliferación celular. Información, expresión y regulación génica. Herencia. Desarrollo embrionario y organogénesis.
- CE1.2.2: Manejar material y técnicas básicas de laboratorio. Interpretar una analítica normal. Reconocer con métodos macroscópicos, microscópicos y técnicas de imagen la morfología y estructura de tejido, órganos y sistemas. Realizar pruebas funcionales, determinar parámetros vitales e interpretarlos. Exploración física básica.

RESULTADOS DE APRENDIZAJE:

- Conocer los conceptos básicos sobre genética humana.
- Comprender las bases moleculares de las enfermedades monogénicas.
- Reconocer los componentes genéticos de las enfermedades poligénicas y multifactoriales.
- Establecer la relación entre la estructura y función de los genes y su implicación en el desarrollo de enfermedades de base genética.
- Comprender la importancia del estudio de la genética de poblaciones y su relación con el estudio de enfermedades genéticas.
- Conocer la aportación de los nuevos avances en investigación de genética molecular y su implicación en la práctica clínica.
- Resolver problemas de genética integrados en el desarrollo de casos clínicos.
- Conocer y haber visto realizar las técnicas básicas de análisis en estudios de genética.

En la tabla inferior se muestra la relación entre las competencias que se desarrollan en la asignatura y los resultados de aprendizaje que se persiguen:

Competencias	Resultados de aprendizaje
CB1, CG.B.7, CG.B.11, CE2	Conocer los conceptos básicos sobre genética humana.
CB1, CB2, CG.B.11, CE2	Comprender las bases moleculares de las enfermedades monogénicas.
CB1, CB2, CG.B.7, CT1, CT6, CE4	Reconocer los componentes genéticos de las enfermedades poligénicas y multifactoriales.
CB2, CG.B.7, CG.B.11, CT1, CE2	Establecer la relación entre la estructura y función de los genes y su implicación en el desarrollo de enfermedades de base genética
CB1, CB2, CG.B.11, CT6, CE2	Comprender la importancia del estudio de la genética de poblaciones y su relación con el estudio de enfermedades genéticas
CB2, CG.B.7, CT6, CE4,	Conocer la aportación de los nuevos avances en investigación de genética molecular y su implicación en la práctica clínica
CB2, CE4, CT1, CT6	Resolver problemas de genética integrados en el desarrollo de casos clínicos
CT6, CE2, CE4	Conocer y haber visto realizar las técnicas básicas de análisis en estudios de genética

4. CONTENIDOS

UNIDAD 1. GENOMA HUMANO

- 1.1. Genoma nuclear
- 1.2. Genoma mitocondrial

UNIDAD 2. VARIABILIDAD GENÉTICA EN EL GENOMA HUMANO I: RECOMBINACIÓN

- 2.1. Recombinación genética en la meiosis
- 2.2. Recombinación somática en los genes de las inmunoglobulinas

UNIDAD 3. VARIABILIDAD GENÉTICA EN EL GENOMA HUMANO II: MUTACIÓN

- 3.1. Mutaciones en el genoma nuclear
- 3.2. Alteraciones cromosómicas numéricas y estructurales
- 3.3. Mutaciones génicas y sus consecuencias
- 3.4. Mutaciones en el genoma mitocondrial

UNIDAD 4. HERENCIA MENDELIANA

- 4.1. Bases mendelianas de la herencia
- 4.2. Tipos de herencia

UNIDAD 5. HERENCIA DEL CÁNCER

- 5.1. Oncogenes y genes supresores de tumores
- 5.2. Epigenética y cáncer

UNIDAD 6. FARMACOGENÉTICA

- 6.1. Genes y enzimas del metabolismo de fármacos fase I
- 6.2. Genes y enzimas del metabolismo de fármacos fase II

UNIDAD 7. LIGAMIENTO

- 7.1. Estudios del ligamiento en la especie humana
- 7.2. Métodos de localización e identificación de genes

UNIDAD 8. HERENCIA LIGADA AL SEXO

- 8.1. Patologías de herencia recesiva y dominante ligadas al cromosoma X
- 8.2. Compensación de la dosis génica

UNIDAD 9. HERENCIA CUANTITATIVA

- 9.1. Heredabilidad, varianza, distribución fenotípica
- 9.2. Enfermedades multifactoriales

UNIDAD 10. VARIABILIDAD GENÉTICA DE POBLACIONES HUMANAS

- 10.1. Poblaciones en equilibrio: ley de Hardy-Weinberg
- 10.2. Diferencias étnicas en las frecuencias de enfermedades genéticas

UNIDAD 11. GENÉTICA EN LA PRÁCTICA MÉDICA

- 11.1. Diagnóstico retrospectivo y prospectivo
- 11.2. Consejo genético

UNIDAD 12. TRATAMIENTO DE LAS ENFERMEDADES HEREDITARIAS: TERAPIA GÉNICA

- 12.1. Terapia génica frente al cáncer
- 12.2. Sistemas de edición génica

5. METODOLOGÍAS DE ENSEÑANZA-APRENDIZAJE

A continuación, se indican los tipos de metodologías de enseñanza-aprendizaje que se aplicarán:

- Aprendizaje basado en problemas: Presentación de problemas, organización en grupos reducidos, investigación bibliográfica, análisis de textos y documentos científicos, exposiciones y presentaciones, debates dirigidos, tutorías especializadas individuales y colectivas, puesta en común de las conclusiones
- Sesiones de casos y problemas: planteamiento y resolución de casos y problemas de forma individual o en grupos reducidos
- Seminarios monográficos: investigación bibliográfica y discusión de información científica en grupos reducidos
- Clases magistrales: Exposiciones del profesor en el aula sobre los fundamentos teóricos, fomentando el debate y la participación del alumno
- Aprendizaje basado en enseñanzas de laboratorios específicos

6. ACTIVIDADES FORMATIVAS

A continuación, se identifican los tipos de actividades formativas que se realizarán y la dedicación en horas del estudiante a cada una de ellas:

Actividad formativa	Número de horas
ACTIVIDADES FORMATIVA TEÓRICO-PRÁCTICAS	46
ACTIVIDADES FORMATIVAS DIRIGIDAS	11
TRABAJO AUTÓNOMO	30
TUTORÍAS	12
PRUEBAS DE CONOCIMIENTO	1
TOTAL	100

7. EVALUACIÓN

A continuación, se relacionan los sistemas de evaluación, así como su peso sobre la calificación total de la asignatura:

Sistema de evaluación	Peso
Contenido práctico (actividades y prácticas de laboratorio)	30%
Pruebas objetivas	70%

La evaluación de la parte teórica de la asignatura (70%) incluye la evaluación de los contenidos teóricos (50%) así como competencias y conocimientos adquiridos en las actividades y prácticas de la asignatura (20%). La evaluación de la parte práctica (30%) incluye: realización de problemas, planteamiento y resolución de casos, *flipped classrooms*, prácticas de laboratorio, manejo de bases de datos, etc, así como una valoración de la actitud del alumno.

En el Campus Virtual, cuando accedas a la asignatura, podrás consultar en detalle las actividades de evaluación que debes realizar, así como las fechas de entrega y los procedimientos de evaluación de cada una de ellas.

7.1. Convocatoria ordinaria

- **La evaluación de la parte teórica** tendrá un peso de un **70%** de la calificación. Se llevará a cabo una primera prueba objetiva que será liberatoria y un examen final. En el examen final, aquellos estudiantes que hayan liberado la materia de la primera prueba se presentarán solo a la segunda prueba. Cada prueba tendrá un peso del 50% de la nota teórica final de tal forma, que hay que conseguir una nota superior o igual a 5 en cada una de ellas, ya que ambas pruebas no promedian.

- ✓ **1ª prueba objetiva: 10 de abril (temas del 1 al 5 incluidos)**
- ✓ **2ª prueba objetiva: 30 de mayo (temas del 6 al 12 incluidos)**

Las fechas podrían cambiar según organización académica del curso. En ese caso se avisaría lo antes posible.

- **Las prácticas en el laboratorio** tendrán un peso del **15%** en la evaluación final de la asignatura. Dichas prácticas serán de asistencia obligatoria. El estudiante que no asista a dichas prácticas en el horario asignado tendrá una calificación de cero. La evaluación de las prácticas de laboratorio incluirá

una prueba escrita para calificar los conocimientos adquiridos a lo largo de las sesiones, así como el desarrollo de competencias en el trabajo de laboratorio.

Aquellos estudiantes que no hayan acudido al laboratorio para la realización de las sesiones prácticas los días indicados por el profesor tendrán una penalización de hasta 5 puntos en la evaluación de estas.

- **Los talleres prácticos que se realicen en el aula** tendrán un peso del **15%** en la evaluación final de la asignatura. Estas actividades son también de asistencia obligatoria. Una actividad no realizada o no presentada en el plazo establecido supone una calificación de cero, y no podrá ser recuperada. Los criterios con que se evalúan cada una de las actividades se explicarán convenientemente al comienzo de cada actividad.

PARA APROBAR POR EVALUACIÓN CONTINUA, en convocatoria ordinaria, será necesario:

- aprobar con una nota ≥ 5 la primera prueba objetiva teórica
- aprobar con una nota ≥ 5 la segunda prueba objetiva teórica
- aprobar con una nota ≥ 5 los talleres prácticos en el aula
- aprobar con una nota ≥ 5 las prácticas de laboratorio

Cada parte debe aprobarse de forma independiente, no promedian.

Las calificaciones siempre se publicarán en forma de “calificaciones provisionales” hasta que se realice la revisión de la prueba. Una vez realizada la revisión las “calificaciones definitivas” serán publicadas.

En el caso de no cumplir los requisitos para la calcular la media ponderada el alumno obtendrá una calificación de 4.0, excepto en los casos en los que la media fuera inferior a 4.0. La calificación de NO PRESENTADO sólo aplicará en el caso de que el alumno no se haya presentado a ninguna actividad evaluable durante el curso.

Además, los alumnos deben cumplir los mínimos de asistencia exigidos en el Reglamento de Evaluación de las Titulaciones presenciales de Grado de la Universidad Europea que establece la obligatoriedad del 50% de la asistencia a las clases, como parte necesaria del proceso de evaluación y para dar cumplimiento al derecho del estudiante a recibir asesoramiento, asistencia y seguimiento académico por parte del profesor. La falta de asistencia al 50% de asistencia, facultará al profesor a calificar la asignatura como suspensa en la convocatoria ordinaria.

En el caso de que se deba cambiar la fecha de examen a un alumno (únicamente por una causa debidamente justificada, que debe estar incluida entre las que recoge la normativa de la Universidad), el formato del examen puede cambiar respecto al de la convocatoria ordinaria.

7.2. Convocatoria extraordinaria

En el caso de no haber superado la asignatura por evaluación continua, el estudiante tendrá la oportunidad de superar en la convocatoria extraordinaria (julio) aquella parte o partes de las 4 que componen la asignatura, cuya nota por evaluación continua haya sido inferior a 5.

Para superar la asignatura en convocatoria ordinaria deberás obtener una calificación mayor o igual que 5,0 sobre 10,0 en la calificación final (media ponderada) en cada una de sus partes.

En el caso de no cumplir los requisitos para la calcular la media ponderada el alumno obtendrá una calificación de 4.0, excepto en los casos en los que la media fuera inferior a 4.0. La calificación de NO PRESENTADO aplicará en el caso de que el alumno no se haya presentado a ninguna actividad evaluable en la convocatoria extraordinaria.

8. CRONOGRAMA

En este apartado se indica el cronograma con fechas de entrega de actividades evaluables:

Actividades evaluables	Fecha
Actividad integrada enfermedades metabólicas congénitas: diagnóstico	Semana 5
Práctica de laboratorio: PCR	Semana 6-7
Práctica de laboratorio: electroforesis y análisis de resultados	Semana 6-7
Actividad integrada enfermedades metabólicas congénitas: resumen	Semana 10
Primera prueba teórica liberatoria (temas 1-6).	Semana 10
Manejo de bases de datos genéticos	Semana 11-12
Actividad de variabilidad genética de poblaciones humanas	Semana 13-14
Actividad integrada enfermedades metabólicas congénitas: entrega del póster	Semana 15
Caso clínico de aplicación en genética médica	Semana 16
Actividad integrada enfermedades metabólicas congénitas: presentación oral del póster	Semana 16
Examen final	Semana 17

Este cronograma podrá sufrir modificaciones por razones logísticas de las actividades. Cualquier modificación será notificada al estudiante en tiempo y forma.

9. BIBLIOGRAFÍA

A continuación, se indica bibliografía recomendada:

- Gallego FJ, Fernández-Santander A. "Genómica y Proteómica". Ed. Síntesis, 2019.
- Griffiths JA. "Genética" 9ª ed, Ed. McGraw-Hill, 2009.
- Jorde, Lynn B. "Medical genetics" 4ª ed. Ed. Mosby/Elsevier. 2010.
- Klug S, Cummings MR, Spencer CA. "Conceptos de Genética" 8ª ed, Ed. Pearson, 2008.
- Krebs, Goldstein, Kilpatrick. "Lewin. Genes, Fundamentos" 2ª ed, Ed. Panamericana, 2012.
- Nussbaum, Robert L. Thompson & Thompson. "Genética en Medicina". 8ª ed. Ed. Elsevier Masson. 2016.
- Pierce, Benjamin A. "Genética: Un enfoque conceptual" 5ª ed, Ed. Médica Panamericana. 2016.
- Solari. "Genética Humana" 4ª ed. Ed. Médica Panamericana. 2011.
- Sudbery. "Human Molecular Genetics" 3ª ed, Ed. Pearson. 2009.
- Wright, Alan F. "Genes and common Diseases". Ed. Cambridge University Press. 2007.
- www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/

- www.ncbi.nlm.nih.gov/omim/
- www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed

10. UNIDAD DE ATENCIÓN A LA DIVERSIDAD

Desde la Unidad de Orientación Educativa y Diversidad (ODI) ofrecemos acompañamiento a nuestros estudiantes a lo largo de su vida universitaria para ayudarles a alcanzar sus logros académicos. Otros de los pilares de nuestra actuación son la inclusión del estudiante con necesidades específicas de apoyo educativo, la accesibilidad universal en los distintos campus de la universidad y la equiparación de oportunidades.

Desde esta Unidad se ofrece a los estudiantes:

1. Acompañamiento y seguimiento mediante la realización de asesorías y planes personalizados a estudiantes que necesitan mejorar su rendimiento académico.
2. En materia de atención a la diversidad, se realizan ajustes curriculares no significativos, es decir, a nivel de metodología y evaluación, en aquellos alumnos con necesidades específicas de apoyo educativo persiguiendo con ello una equidad de oportunidades para todos los estudiantes.
3. Ofrecemos a los estudiantes diferentes recursos formativos extracurriculares para desarrollar diversas competencias que les enriquecerán en su desarrollo personal y profesional.
4. Orientación vocacional mediante la dotación de herramientas y asesorías a estudiantes con dudas vocacionales o que creen que se han equivocado en la elección de la titulación.

Los estudiantes que necesiten apoyo educativo pueden escribirnos a:

orientacioneducativa@universidadeuropea.es

11. ENCUESTAS DE SATISFACCIÓN

¡Tú opinión importa!

La Universidad Europea te anima a participar en las encuestas de satisfacción para detectar puntos fuertes y áreas de mejora sobre el profesorado, la titulación y el proceso de enseñanza-aprendizaje.

Las encuestas estarán disponibles en el espacio de encuestas de tu campus virtual o a través de tu correo electrónico.

Tu valoración es necesaria para mejorar la calidad de la titulación.

Muchas gracias por tu participación.