



UNIVERSIDAD DE CASTILLA - LA MANCHA

GUÍA DOCENTE

1. DATOS GENERALES

Asignatura: GENÉTICA HUMANA

Tipología: OBLIGATORIA

Grado: 332 - GRADO EN MEDICINA (CR)

Centro: 9 - FACULTAD DE MEDICINA (CR)

Curso: 2

Lengua principal de impartición: Español

Uso docente de otras lenguas:

Página web: http://www.uclm.es/cr/medicina/grado_plan_estudios.html

Código: 34313

Créditos ECTS: 6

Curso académico: 2019-20

Grupo(s): 20

Duración: C2

Segunda lengua:

English Friendly: N

Bilingüe: N

Profesor: JOSE ANTONIO DAVILA GARCIA - Grupo(s): 20				
Edificio/Despacho	Departamento	Teléfono	Correo electrónico	Horario de tutoría
IREC	CIENCIA Y TECNOLOGÍA AGROFORESTAL Y GENÉTICA	3356	joseantonio.davila@uclm.es	9:00 h - 14:00 h Acordar cita-consulta previamente por correo electrónico
Profesor: MARIA DEL PILAR LOPEZ GARRIDO - Grupo(s): 20				
Edificio/Despacho	Departamento	Teléfono	Correo electrónico	Horario de tutoría
Fac. Medicina CR/1.29	CIENCIA Y TECNOLOGÍA AGROFORESTAL Y GENÉTICA	926295300 ext 2918	mariap.lopez@uclm.es	Miércoles 17:00-19:00
Profesor: ALINO JOSE MARTINEZ MARCOS - Grupo(s): 20				
Edificio/Despacho	Departamento	Teléfono	Correo electrónico	Horario de tutoría
Fac MedicinaCR/Área Anatomía	CIENCIAS MÉDICAS	926295300 ext 6690	alino.martinez@uclm.es	Se indicará en la web del curso.

2. REQUISITOS PREVIOS

De acuerdo con los requisitos previos e incompatibilidades establecidos en el plan de estudios del Grado en Medicina de la Universidad de Castilla-La Mancha, para superar la Asignatura de Genética Humana el alumno deberá haber superado previamente las asignaturas de Biología, y Bioquímica I, de primer curso.

3. JUSTIFICACIÓN EN EL PLAN DE ESTUDIOS, RELACIÓN CON OTRAS ASIGNATURAS Y CON LA PROFESIÓN

El Plan de Estudios del Grado de Medicina se adapta a los requisitos establecidos en el Real Decreto 1393/2007, de 29 de octubre (B. O. E. del 30 de Octubre de 2007), en la Orden ECI/332/2008, de 13 de febrero (B. O. E. del 15 de febrero de 2008) y en los acuerdos adoptados por la Comisión de Título de Medicina de 28 de Mayo de 2008 y 30 de Junio de 2008. El título de Graduado en Medicina consta, según la legislación vigente, de 360 ECTS repartidos a lo largo de 6 cursos académicos y estructurados en al menos 5 módulos, con competencias definidas, al ser la profesión de médico una profesión regulada. Los cinco módulos de materias comunes están definidos por el contenido de las materias que incluyen materias obligatorias para el Título de Graduado en Medicina. El sexto módulo se ha definido atendiendo al carácter optativo de las materias que lo integran. En los dos primeros años de la titulación se imparten las materias preclínicas básicas necesarias (Módulos 1 y 2) que proporcionarán a los estudiantes los elementos necesarios para la fundamentación del conocimiento clínico y de las habilidades médicas que adquirirán posteriormente (módulos 3, 4, 5 y 6), fomentando la inserción temprana de los estudiantes en los centros de salud. La asignatura de Genética Humana se encuadra en el Módulo 1 ("Morfología, Estructura y Función del Cuerpo Humano"), dentro de la Materia (M1.1) titulada "Desarrollo, Estructura y Función del Cuerpo Humano sano a Nivel Molecular y Celular", siendo una Asignatura de Formación Obligatoria. El aprendizaje de la Genética Humana se establece en torno a contenidos teóricos y prácticos, orientados a la adquisición de las competencias definidas en el Módulo 1, según indica la Memoria aprobada por ANECA para el Grado de Medicina por esta Universidad. La Genética Humana desempeña un papel esencial en la formación médica del siglo XXI, ya que es una disciplina en la que se integran aspectos importantes de diferentes especialidades clínicas. Está sometida a continuos avances tanto conceptuales como tecnológicos. El objetivo general de esta asignatura es que el estudiante adquiera un conocimiento adecuado de la estructura y función del material hereditario, que comprenda las leyes que gobiernan la transmisión de los caracteres biológicos normales y patológicos, y que conozca las principales aplicaciones diagnósticas y terapéuticas que ofrece actualmente la genética humana.

4. COMPETENCIAS DE LA TITULACIÓN QUE LA ASIGNATURA CONTRIBUYE A ALCANZAR

Competencias propias de la asignatura

Código	Descripción
1.10	Información, expresión y regulación génica.
1.1	Conocer la estructura y función celular.
1.11	Herencia.
1.13	Conocer la morfología, estructura y función de la piel, la sangre, aparatos y sistemas circulatorio, digestivo, locomotor, reproductor, excretor y respiratorio; sistema endocrino, sistema inmune y sistema nervioso central y periférico.
1.15	Homeostasis.
1.17	Manejar material y técnicas básicas de laboratorio.
1.18	Interpretar una analítica normal.
1.19	Reconocer con métodos macroscópicos, microscópicos y técnicas de imagen la morfología y estructura de tejido, órganos y sistemas.
1.2	Biomoléculas.
1.3	Metabolismo.

1.4	Regulación e integración metabólica.
1.5	Conocer los principios básicos de la nutrición humana.
1.6	Comunicación celular.
1.7	Membranas excitables.
1.8	Ciclo celular.
1.9	Diferenciación y proliferación celular.
CT01	Dominio de una segunda lengua extranjera en el nivel B1 del Marco Común Europeo de Referencia para las Lenguas.
CT03	Una correcta comunicación oral y escrita.
G07	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.
G11	Comprender y reconocer los efectos del crecimiento, el desarrollo y el envejecimiento sobre el individuo y su entorno social.
G36	Ser capaz de formular hipótesis, recolectar y valorar de forma crítica la información para la resolución de problemas, siguiendo el método científico.
G37	Adquirir la formación básica para la actividad investigadora.

5. OBJETIVOS O RESULTADOS DE APRENDIZAJE ESPERADOS

Resultados de aprendizaje propios de la asignatura

Descripción

Aprender a diseñar y organizar el trabajo. Adquirir hábitos de constancia en el estudio.

Aprendizaje de la lengua inglesa y del uso de las TIC.

Adquisición de habilidades de exposición y comunicación oral y/o escrita.

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 adicionales

Conocer los conceptos de genética y herencia, gen y genoma. Expresión y regulación génica. Conocer la estructura y función del genoma humano. Conocer la estructura de los cromosomas humanos. Conocer los conceptos de mutación y variación genética. Conocer la bases genéticas de la herencia y de las enfermedades humanas monogénicas y complejas. Conocer las técnicas de análisis genético y genómico. Conocer las bases cromosómicas, genómicas y moleculares de las enfermedades genéticas. Conocer la genética del cáncer. Conocer la fundamentos de la genética clínica, el diagnóstico genético y el asesoramiento genético. La genética como terapia y tratamiento de la enfermedad genética.

6. TEMARIO

Tema 1: INTRODUCCIÓN A LA GENÉTICA. GENES, GENOMA Y CROMOSOMAS HUMANOS

Tema 1.1 Introducción a la Genética en Medicina.

Tema 1.2 Estructura, organización y arquitectura del genoma humano.

Tema 1.3 Epigenética.

Tema 1.4 Variación genética.

Tema 2: HERENCIA

Tema 2.1 Herencia mendeliana.

Tema 2.2 Herencia monogénica no mendeliana.

Tema 2.3 Herencia de enfermedades comunes.

Tema 2.4 Factores epigenéticos en la herencia y en la enfermedad.

Tema 2.5 Mapas genéticos e identificación de genes.

Tema 3: BASES GENÓMICAS, CROMOSÓMICAS Y MOLECULARES DE LA ENFERMEDAD GENÉTICA

Tema 3.1 Citogenética y síndromes cromosómicos.

Tema 3.2 Trastornos genómicos. Síndromes de microdelección y microduplicación.

Tema 3.3 Genética del cáncer.

Tema 4: TÉCNICAS DE ANÁLISIS GENÉTICO Y MOLECULAR. INGENIERÍA GENÉTICA

Tema 4.1 Técnicas de análisis genético.

Tema 4.2 Principios de ingeniería genética.

Tema 4.3 Principios de terapia génica.

Tema 5: GENÉTICA CLÍNICA Y MEDICINA EVOLUTIVA

Tema 5.1 Aplicación de la medicina genética y el análisis genético en la clínica.

Tema 5.2 Tratamiento de precisión de la enfermedad genética.

Tema 5.3 Principios de la medicina evolutiva

7. ACTIVIDADES O BLOQUES DE ACTIVIDAD Y METODOLOGÍA

Actividad formativa	Metodología	Competencias relacionadas	ECTS	Horas	Ev	Ob	Rec	Descripción
Enseñanza presencial (Teoría) [PRESENCIAL]	Método expositivo/Lección magistral	1.10 1.1 1.11 1.13 1.15 1.17 1.18 1.19 1.2 1.3 1.4 1.5 1.6 1.7 1.8 1.9 CT01 CT03 G07 G11 G36 G37	1.4	35	S	S	N	Fases 1, 2
Enseñanza presencial (Prácticas) [PRESENCIAL]	Prácticas	1.10 1.1 1.11 1.13 1.15 1.17 1.18 1.19 1.2 1.3 1.4 1.5 1.6 1.7 1.8 1.9 CT01 CT03 G07 G11 G36 G37	0.36	9	S	S	N	Prácticas de laboratorio y en el aula de informática
Estudio o preparación de pruebas [AUTÓNOMA]	Trabajo autónomo	1.10 1.1 1.11 1.13 1.15 1.17 1.18 1.19 1.2 1.3 1.4 1.5 1.6 1.7 1.8 1.9 CT01 CT03 G07 G11 G36 G37	3	75	S	N	N	Estudio de los contenidos teóricos y prácticos de la asignatura
		1.10 1.1 1.11 1.13 1.15						

Elaboración de informes o trabajos [AUTÓNOMA]	Trabajo en grupo	1.17 1.18 1.19 1.2 1.3 1.4 1.5 1.6 1.7 1.8 1.9 CT01 CT03 G07 G11 G36 G37	0.6	15	S	S	S	Elaboración de un trabajo final y su exposición en grupo al final del curso
Pruebas de progreso [PRESENCIAL]	Pruebas de evaluación	1.10 1.1 1.11 1.13 1.15 1.17 1.18 1.19 1.2 1.3 1.4 1.5 1.6 1.7 1.8 1.9 CT01 CT03 G07 G11 G36 G37	0.16	4	S	S	N	Fase 5
Prueba final [PRESENCIAL]	Pruebas de evaluación	1.10 1.1 1.11 1.13 1.15 1.17 1.18 1.19 1.2 1.3 1.4 1.5 1.6 1.7 1.8 1.9 CT01 CT03 G07 G11 G36 G37	0.08	2	S	N	S	Examen final (convocatoria ordinaria)
Presentación de trabajos o temas [PRESENCIAL]	Trabajo dirigido o tutorizado	1.10 1.1 1.11 1.13 1.15 1.17 1.18 1.19 1.2 1.3 1.4 1.5 1.6 1.7 1.8 1.9 CT01 CT03 G07 G11 G36 G37	0.4	10	S	S	N	Exposición casos clínicos, resolución de problemas. Fase 3-4
Total:			6	150				
Créditos totales de trabajo presencial: 2.4			Horas totales de trabajo presencial: 60					
Créditos totales de trabajo autónomo: 3.6			Horas totales de trabajo autónomo: 90					

Ev: Actividad formativa evaluable

Ob: Actividad formativa de superación obligatoria

Rec: Actividad formativa recuperable

8. CRITERIOS DE EVALUACIÓN Y VALORACIONES

Sistema de evaluación	Valoraciones		Descripción
	Estudiante presencial	Estud. semipres.	
Pruebas de progreso	50.00%	0.00%	Para superar la asignatura será preciso obtener la mitad del 70%, lo que representa al menos 3,5 puntos en la parte teórica de los 10 puntos totales de la asignatura y cumplir los requisitos del apartado "Criterios de evaluación".
Elaboración de trabajos teóricos	10.00%	0.00%	Para superar la asignatura será preciso obtener la mitad del 30%, lo que representa al menos 1,5 puntos en la parte práctica de los 10 puntos totales de la asignatura y cumplir los requisitos del apartado "Criterios de evaluación" de la guía electrónica
Prueba final	20.00%	0.00%	Para superar la asignatura será preciso obtener la mitad del 70%, lo que representa al menos 3,5 puntos en la parte teórica de los 10 puntos totales de la asignatura y cumplir los requisitos del apartado "Criterios de evaluación".
Realización de prácticas en laboratorio	15.00%	0.00%	Para superar la asignatura será preciso obtener la mitad del 30%, lo que representa al menos 1,5 puntos en la parte práctica de los 10 puntos totales de la asignatura y cumplir los requisitos del apartado "Criterios de evaluación" de la guía electrónica. La realización de las prácticas de laboratorio es OBLIGATORIA para superar la asignatura.
Valoración de la participación con aprovechamiento en clase	5.00%	0.00%	Para superar la asignatura será preciso obtener la mitad del 30%, lo que representa al menos 1,5 puntos en la parte práctica de los 10 puntos totales de la asignatura y cumplir los requisitos del apartado "Criterios de evaluación" de la guía electrónica
Total:	100.00%	0.00%	

Criterios de evaluación de la convocatoria ordinaria:

Un alumno matriculado por primera vez en una asignatura tiene dos convocatorias en el curso académico:

1. Convocatoria ordinaria presencial: Comprende la evaluación continua de todas las actividades teóricas y prácticas reflejadas en el damero cumpliendo con las condiciones descritas en la guía docente de la asignatura y los requisitos mínimos de asistencia para superar la asignatura.

2. Convocatoria extraordinaria: Comprende la valoración de sólo la parte suspensa de la asignatura en la convocatoria ordinaria. Constará de un examen teórico y/o examen práctico, el resto de notas de la parte práctica serán los obtenidos durante el curso en memorias, seminarios, exposiciones, trabajos, participación y actitud o ECOE.

En caso de suspender la asignatura la primera vez que se cursa, las opciones para el siguiente año académico serán dos de las tres opciones siguientes:

1. Convocatoria ordinaria: dentro de esta convocatoria se puede optar por dos modalidades:

a. Modalidad presencial: Comprende la evaluación continua de todas las actividades teóricas y prácticas reflejadas en el damero cumpliendo con las condiciones descritas en la guía docente de la asignatura, como si cursara la asignatura por primera vez y no se tendrá en cuenta las notas obtenidas en el curso anterior.

b. Modalidad no presencial: Comprende la valoración de sólo la parte suspensa de la asignatura en el curso anterior con un examen teórico y/o examen práctico por semestre en la misma fecha que el examen final de cada semestre. Las notas de prácticas distintas al examen práctico serán las guardadas del curso anterior. Esta modalidad solo podrá ser elegida en el caso de haber cursado la asignatura en la convocatoria ordinaria presencial en el curso académico anterior.

2. Convocatoria extraordinaria: Comprende la valoración de sólo la parte suspensa de la asignatura en la convocatoria ordinaria bien del curso actual, si ha optado por la convocatoria ordinaria presencial, o bien del curso anterior, en el resto de casos. Constará de un examen teórico y/o examen práctico, el resto de

notas de la parte práctica serán los del curso actual o curso anterior. En el caso de no haber cursado la convocaría ordinaria presencial en el año académico actual o anterior, no se tendrá en cuenta las notas de convocatorias anteriores puesto que solo se guardan un curso.

3. Convocatoria especial de finalización: Comprende la valoración de sólo la parte suspensa de la asignatura en el curso anterior. Esta convocatoria sólo se puede solicitar en el caso de asignaturas llave. Constará de un examen teórico y/o examen práctico, el resto de notas de la parte práctica serán los del curso anterior. El en caso de no haber cursado la convocaría ordinaria presencial en el curso actual o anterior, no se tendrá en cuenta las notas de convocatorias anteriores puesto que solo se guardan un curso.

Sólo se mantendrán estas condiciones en el año académico consecutivo a la convocatoria ordinaria presencial de una asignatura. Sólo se guardará la nota de la parte práctica o teórica aprobada en el caso de haber cumplido los requisitos mínimos de asistencia para superar la asignatura descritos en la guía electrónica.

En caso de no superar la asignatura en el segundo curso académico, en el tercero y sucesivos cursos impares de matriculación se seguirá en mismo criterio de ciclo bianual descrito para el primer y segundo curso de matriculación.

Particularidades de la convocatoria extraordinaria:

La evaluación de la asignatura en la convocatoria extraordinaria está compuesta por 2 partes:

Parte teórica: se realizará un examen de teoría con un valor del 70% de la nota final.

Parte práctica: se realizará un examen de practicas con un valor del 15% de la nota final. Se tendrán en cuenta los resultados obtenidos de participación y actitud, así como seminarios. Se guardará la puntuación obtenida en la parte superada, teórica o práctica, para las convocatorias del siguiente curso académico:

- 1) En el caso de optar por convocatoria especial de finalización y únicamente por un curso.
- 2) En caso de optar por convocatoria extraordinaria por renuncia a la convocatoria ordinaria (durante el proceso de matrícula) y únicamente por un curso.
- 3) En ningún caso se guardará la puntuación de la parte superada en el caso de optar por convocatoria ordinaria.

Particularidades de la convocatoria especial de finalización:

La evaluación de la asignatura en la convocatoria especial de finalización está compuesta por 2 partes:

Parte teórica: se realizará un examen de teoría con un valor del 70% de la nota final. Si el alumno ha superado esta parte en la convocatoria anterior, la puntuación en esta parte será la obtenida es esa convocatoria.

Parte práctica: se realizará un examen de practicas con un valor del 15% de la nota final. Se tendrán en cuenta los resultados obtenidos de participación y actitud, así como seminarios. Si el alumno ha superado esta parte en la convocatoria anterior, la puntuación en esta parte será la obtenida es esa convocatoria.

9. SECUENCIA DE TRABAJO, CALENDARIO, HITOS IMPORTANTES E INVERSIÓN TEMPORAL	
No asignables a temas	
Horas	Suma horas
Tema 1 (de 5): INTRODUCCIÓN A LA GENÉTICA. GENES, GENOMA Y CROMOSOMAS HUMANOS	
Actividades formativas	Horas
Enseñanza presencial (Teoría) [PRESENCIAL][Método expositivo/Lección magistral]	7
Pruebas de progreso [PRESENCIAL][Pruebas de evaluación]	.75
Estudio o preparación de pruebas [AUTÓNOMA][Trabajo autónomo]	15
Grupo 20:	
Inicio del tema: 28-01-2020	Fin del tema: 14-02-2020
Tema 2 (de 5): HERENCIA	
Actividades formativas	Horas
Enseñanza presencial (Teoría) [PRESENCIAL][Método expositivo/Lección magistral]	7
Enseñanza presencial (Prácticas) [PRESENCIAL][Prácticas]	3
Pruebas de progreso [PRESENCIAL][Pruebas de evaluación]	.75
Estudio o preparación de pruebas [AUTÓNOMA][Trabajo autónomo]	15
Grupo 20:	
Inicio del tema: 17-02-2020	Fin del tema: 06-03-2020
Tema 3 (de 5): BASES GENÓMICAS, CROMOSÓMICAS Y MOLECULARES DE LA ENFERMEDAD GENÉTICA	
Actividades formativas	Horas
Enseñanza presencial (Teoría) [PRESENCIAL][Método expositivo/Lección magistral]	7
Enseñanza presencial (Prácticas) [PRESENCIAL][Prácticas]	3
Pruebas de progreso [PRESENCIAL][Pruebas de evaluación]	.75
Estudio o preparación de pruebas [AUTÓNOMA][Trabajo autónomo]	15
Grupo 20:	
Inicio del tema: 09-03-2020	Fin del tema: 27-03-2020
Tema 4 (de 5): TÉCNICAS DE ANÁLISIS GENÉTICO Y MOLECULAR. INGENIERÍA GENÉTICA	
Actividades formativas	Horas
Enseñanza presencial (Teoría) [PRESENCIAL][Método expositivo/Lección magistral]	7
Enseñanza presencial (Prácticas) [PRESENCIAL][Prácticas]	3
Pruebas de progreso [PRESENCIAL][Pruebas de evaluación]	.75
Estudio o preparación de pruebas [AUTÓNOMA][Trabajo autónomo]	15
Grupo 20:	
Inicio del tema: 30-03-2020	Fin del tema: 24-04-2020
Tema 5 (de 5): GENÉTICA CLÍNICA Y MEDICINA EVOLUTIVA	
Actividades formativas	Horas
Enseñanza presencial (Teoría) [PRESENCIAL][Método expositivo/Lección magistral]	7

Pruebas de progreso [PRESENCIAL][Pruebas de evaluación]	15
Prueba final [PRESENCIAL][Pruebas de evaluación]	15
Presentación de trabajos o temas [PRESENCIAL][Trabajo dirigido o tutorizado]	1
Elaboración de informes o trabajos [AUTÓNOMA][Trabajo en grupo]	2
Estudio o preparación de pruebas [AUTÓNOMA][Trabajo autónomo]	10
Grupo 20:	
Inicio del tema: 27-04-2020	Fin del tema: 15-05-2020
Actividad global	
Actividades formativas	Suma horas
Enseñanza presencial (Teoría) [PRESENCIAL][Método expositivo/Lección magistral]	35
Enseñanza presencial (Prácticas) [PRESENCIAL][Prácticas]	9
Estudio o preparación de pruebas [AUTÓNOMA][Trabajo autónomo]	70
Elaboración de informes o trabajos [AUTÓNOMA][Trabajo en grupo]	2
Pruebas de progreso [PRESENCIAL][Pruebas de evaluación]	18
Prueba final [PRESENCIAL][Pruebas de evaluación]	15
Presentación de trabajos o temas [PRESENCIAL][Trabajo dirigido o tutorizado]	1
Total horas: 150	

10. BIBLIOGRAFÍA, RECURSOS						
Autor/es	Título/Enlace Web	Editorial	Población	ISBN	Año	Descripción
Nussbaum, McInnes, Willard	Genetics in Medicine	Elsevier		978-1-4377-0696-3	2016	Octava edición
Tom Strachan	Genetics and Genomics in Medicine	Garland science		978-0-8153-4480-3	2015	
Tom Strachan	Human Molecular Genetics	Garland science		978-0-8153-4149-9	2010	
Jorde, Carey, Bamshad	Genética Médica	Elsevier		978-84-9113-058-1	2016	Quinta edición
Lewis R.	Human Genetics: concepts and applications	Mc Graw Hill		978-1-259-09563-4	2015	
Nussbaum, McInnes, Willard	Genética en Medicina	Elsevier		978-84-458-1225-9	2008	Séptima edición