UNIVERSIDAD DE CASTILLA - LA MANCHA

GUÍA DOCENTE

1. DATOS GENERALES

Asignatura: GENÉTICA HUMANA
Código: 34313
Tipología: OBLIGATORIA
Créditos ECTS: 6
Grado: 332 - GRADO EN MEDICINA (CR)
Curso académico: 2022-23
Centro: 9 - FACULTAD DE MEDICINA DE CIUDAD REAL
Grupo(s): 20
Curso: 2
Duración: C2
Lengua principal de impartición: Español
Segunda lengua:
Uso docente de otras lenguas:
English Friendly: N
Página web: http://www.uclm.es/cr/medicina/grado_plan_estudios.html
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	

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	

Profesor: **ALINO JOSE MARTINEZ MARCOS** - Grupo(s): **20**

Edificio/Despacho	Departamento	Teléfono	Correo electrónico	Horario de tutoría
FACULTAD DE MEDICINA (CR)/2.03	CIENCIAS MÉDICAS	926051923	alino.martinez@uclm.es	

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 alumnado 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 médica 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 alumnado 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
1.1	Conocer la estructura y función celular.
1.10	Información, expresión y regulación génica.
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.

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

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 microdeleción 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 (para títulos anteriores a RD 822/2021)	ECTS	Horas	Ev	Ob	Descripción
Enseñanza presencial (Teoría) [PRESENCIAL]	Método expositivo/Lección magistral	1.1 1.10 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	N	-	Fases 1, 2
Enseñanza presencial (Prácticas) [PRESENCIAL]	Prácticas	1.1 1.10 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	Prácticas de laboratorio y de bioinformática. Esta parte es obligatoria y no recuperable, ya que resulta inviable volver a montar las prácticas de laboratorio.
Estudio o preparación de pruebas [AUTÓNOMA]	Trabajo autónomo	1.1 1.10 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	3.4	85	N	-	
Pruebas de progreso [PRESENCIAL]	Pruebas de evaluación	1.1 1.10 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	0.16	4	S	N	Fase 5

		G11 G36 G37					
Prueba final [PRESENCIAL]	Pruebas de evaluación	1.1 1.10 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	Examen final (convocatoria ordinaria)
Presentación de trabajos o temas [PRESENCIAL]	Trabajo dirigido o tutorizado	1.1 1.10 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	0.6	15	S	N	Exposición casos clínicos, resolución de problemas. Fase 3-4
Total:			**6**	**150**			
Créditos totales de trabajo presencial: 2.6			**Horas totales de trabajo presencial: 65**				
Créditos totales de trabajo autónomo: 3.4			**Horas totales de trabajo autónomo: 85**				

Ev: Actividad formativa evaluable
Ob: Actividad formativa de superación obligatoria (Será imprescindible su superación tanto en evaluación continua como no continua)

8. CRITERIOS DE EVALUACIÓN Y VALORACIONES

Sistema de evaluación	Evaluacion continua	Evaluación no continua*	Descripción
Pruebas de progreso	50.00%	0.00%	Exámenes de módulo (5 exámenes con un peso del 10% cada uno). Para superar la asignatura será preciso obtener en la parte teórica al menos la mitad del 70% (3,5 puntos sobre 7) y cumplir los requisitos del apartado "Criterios de evaluación" de la guía electrónica.
Prueba final	20.00%	70.00%	Examen final (convocatoria ordinaria o extraordinaria). Para superar la asignatura será preciso obtener en la parte teórica al menos la mitad del 70% (3,5 puntos sobre 7) y cumplir los requisitos del apartado "Criterios de evaluación" de la guía electrónica.
Realización de prácticas en laboratorio	25.00%	25.00%	Realización de Prácticas de bioinformática y de laboratorio, y examen de prácticas. La realización de las prácticas es OBLIGATORIA para superar la asignatura. Además, para superar la asignatura será preciso obtener en la parte práctica al menos la mitad del 30% (1,5 puntos sobre 3) y cumplir los requisitos del apartado "Criterios de evaluación" de la guía electrónica.
Valoración de la participación con aprovechamiento en clase	5.00%	5.00%	Participación y actitud. Realización de trabajo voluntario. Para superar la asignatura será preciso obtener en la parte práctica al menos la mitad del 30% (1,5 puntos sobre 3) y cumplir los requisitos del apartado "Criterios de evaluación" de la guía electrónica.
Total:	**100.00%**	**100.00%**	

** En **Evaluación no continua** se deben definir los porcentajes de evaluación según lo dispuesto en el art. 4 del Reglamento de Evaluación del Estudiante de la UCLM, que establece que debe facilitarse a los estudiantes que no puedan asistir regularmente a las actividades formativas presenciales la superación de la asignatura, teniendo derecho (art. 12.2) a ser calificado globalmente, en 2 convocatorias anuales por asignatura, una ordinaria y otra extraordinaria (evaluándose el 100% de las competencias).*

Criterios de evaluación de la convocatoria ordinaria:

Evaluación continua:

El alumnado que se matricula 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 las obtenidas 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 práctic. El resto de notas de la parte práctica serán las 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 tendrán 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 (no es el caso de Genética Humana). Constará de un examen teórico y/o examen práctico, el resto de

notas de la parte práctica serán las del curso anterior. El en caso de no haber cursado la convocatoria 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 si se han 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.

Evaluación no continua:

No se ha introducido ningún criterio de evaluación

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) Si se opta por convocatoria especial de finalización y únicamente por un curso.

2) Si se opta 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 si se opta 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 alumnado 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 alumnado 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]	15
Enseñanza presencial (Teoría) [PRESENCIAL][Método expositivo/Lección magistral]	.75
Enseñanza presencial (Teoría) [PRESENCIAL][Método expositivo/Lección magistral]	7
Grupo 20:	
Inicio del tema: 30-01-2023	**Fin del tema:** 17-02-2023

Tema 2 (de 5): HERENCIA

Actividades formativas	**Horas**
Enseñanza presencial (Teoría) [PRESENCIAL][Método expositivo/Lección magistral]	7
Enseñanza presencial (Teoría) [PRESENCIAL][Método expositivo/Lección magistral]	15
Enseñanza presencial (Teoría) [PRESENCIAL][Método expositivo/Lección magistral]	.75
Enseñanza presencial (Teoría) [PRESENCIAL][Método expositivo/Lección magistral]	3
Grupo 20:	
Inicio del tema: 20-02-2023	**Fin del tema:** 10-03-2023

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 (Teoría) [PRESENCIAL][Método expositivo/Lección magistral]	3
Enseñanza presencial (Teoría) [PRESENCIAL][Método expositivo/Lección magistral]	.75
Enseñanza presencial (Teoría) [PRESENCIAL][Método expositivo/Lección magistral]	15
Grupo 20:	
Inicio del tema: 13-03-2023	**Fin del tema:** 31-03-2023

Tema 4 (de 5): TÉCNICAS DE ANÁLISIS GENÉTICO Y MOLECULAR. INGENIERÍA GENÉTICA

Actividades formativas	**Horas**
Enseñanza presencial (Teoría) [PRESENCIAL][Método expositivo/Lección magistral]	15
Enseñanza presencial (Teoría) [PRESENCIAL][Método expositivo/Lección magistral]	7
Enseñanza presencial (Teoría) [PRESENCIAL][Método expositivo/Lección magistral]	3
Enseñanza presencial (Teoría) [PRESENCIAL][Método expositivo/Lección magistral]	.75
Grupo 20:	
Inicio del tema: 11-04-2023	**Fin del tema:** 28-04-2023

Tema 5 (de 5): GENÉTICA CLÍNICA Y MEDICINA EVOLUTIVA

Actividades formativas	**Horas**
Enseñanza presencial (Teoría) [PRESENCIAL][Método expositivo/Lección magistral]	15
Enseñanza presencial (Teoría) [PRESENCIAL][Método expositivo/Lección magistral]	7

Enseñanza presencial (Teoría) [PRESENCIAL][Método expositivo/Lección magistral]	15
Enseñanza presencial (Teoría) [PRESENCIAL][Método expositivo/Lección magistral]	1
Enseñanza presencial (Teoría) [PRESENCIAL][Método expositivo/Lección magistral]	2
Enseñanza presencial (Teoría) [PRESENCIAL][Método expositivo/Lección magistral]	10
Grupo 20:	
Inicio del tema: 01-05-2023	**Fin del tema:** 19-05-2023

Actividad global	
Actividades formativas	**Suma horas**
Enseñanza presencial (Teoría) [PRESENCIAL][Método expositivo/Lección magistral]	51
Total horas:	51

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		978-84-9113-797-9	2020	Sexta edición
Lewis R.	Human Genetics: concepts and aplications	Mc Graw Hill		978-1-259-09563-4	2015	
Peter D. Turnpenny, Sian Ellard, Ruth Cleaver	Elementos de Genética Médica y Genómica	Elservier		978-84-1382-168-9	2022	16ª Edición