



1. DATOS GENERALES

Asignatura: GENÉTICA HUMANA**Tipología:** OBLIGATORIA**Grado:** 331 - GRADO EN MEDICINA (AB)**Centro:** 10 - FACULTAD DE MEDICINA DE ALBACETE**Curso:** 2**Lengua principal de impartición:** Español**Uso docente de otras lenguas:** Inglés.**Página web:** <http://blog.uclm.es/medicinaab/>**Código:** 34313**Créditos ECTS:** 6**Curso académico:** 2022-23**Grupo(s):** 10**Duración:** C2**Segunda lengua:** Inglés**English Friendly:** S**Bilingüe:** N

Profesor: JOSE DANIEL AROCA AGUILAR - Grupo(s): 10				
Edificio/Despacho	Departamento	Teléfono	Correo electrónico	Horario de tutoría
Área de Genética, Facultad de Medicina AB	CIENCIA Y TECNOLOGÍA AGROFORESTAL Y GENÉTICA	926053263	josedaniel.aroca@uclm.es	Solicitar cita por e-mail.
Profesor: MERCEDES DEL CURA GONZALEZ - Grupo(s): 10				
Edificio/Despacho	Departamento	Teléfono	Correo electrónico	Horario de tutoría
Facultad de Medicina/Área de Historia de la Ciencia	CIENCIAS MÉDICAS	2969	mercedes.delcura@uclm.es	
Profesor: JULIO ESCRIBANO MARTINEZ - Grupo(s): 10				
Edificio/Despacho	Departamento	Teléfono	Correo electrónico	Horario de tutoría
Área de Genética, Facultad de Medicina AB	CIENCIA Y TECNOLOGÍA AGROFORESTAL Y GENÉTICA	967599323	julio.escribano@uclm.es	Solicitar cita por e-mail.
Profesor: JESÚS JOSÉ FERRE FERNÁNDEZ - Grupo(s): 10				
Edificio/Despacho	Departamento	Teléfono	Correo electrónico	Horario de tutoría
Área de Genética, Facultad de Medicina AB	CIENCIA Y TECNOLOGÍA AGROFORESTAL Y GENÉTICA	26053263	Jesus.Ferre@uclm.es	
Profesor: SILVIA LLORENS FOLGADO - Grupo(s): 10				
Edificio/Despacho	Departamento	Teléfono	Correo electrónico	Horario de tutoría
Facultad de Medicina AB/Área de Fisiología	CIENCIAS MÉDICAS	926053634	silvia.llorens@uclm.es	
Profesor: MONICA MUÑOZ LOPEZ - Grupo(s): 10				
Edificio/Despacho	Departamento	Teléfono	Correo electrónico	Horario de tutoría
Facultad de Medicina/Área Anatomía	CIENCIAS MÉDICAS	926053258	monica.munozlopez@uclm.es	

2. REQUISITOS PREVIOS

Los requeridos para acceder al Grado

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

La asignatura "Genética Humana" pertenece al Módulo I (Morfología, Estructura y Función del Cuerpo Humano) y a la Materia 1.1 (Desarrollo, Estructura y Función del Cuerpo Humano Sano a Nivel Molecular y Celular) del Plan Docente de Medicina. Es una asignatura de carácter obligatorio, con 6 ECTS y se imparte durante el segundo semestre del segundo curso.

La asignatura "Genética Humana" engloba contenidos sobre estructura y función del material genético. Se estudian además las causas y la herencia de las enfermedades tanto monogénicas como complejas, así como las bases para su diagnóstico genético, prevención y tratamiento. Por último se introducen los principios de la evolución para comprender los estados de salud y la enfermedad desde una perspectiva histórica.

Los contenidos y recursos de cada módulo serán facilitados a través de Moodle.

Los contenidos de esta guía podrán ser objeto de modificaciones, que serán advertidas a los estudiantes, si la situación sociosanitaria debida a la pandemia lo exige. Se considerarán todas las posibilidades de docencia (presencial, semipresencial y/u online) en función de esta situación.

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.
1.17	Manejar material y técnicas básicas de laboratorio.
1.2	Biomoléculas.
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.

Conocer la estructura y función celular. Biomoléculas. Metabolismo. Regulación e integración metabólica. 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. 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. Crecimiento, maduración y envejecimiento de los distintos aparatos y sistemas. Homeostasis. Adaptación al entorno.

6. TEMARIO

Tema 1: INTRODUCCION HISTORICA A LA GENÉTICA HUMANA. ORGANIZACIÓN ESTRUCTURAL Y FUNCIONAL DEL GENOMA HUMANO.

Tema 2: VARIACION GENÉTICA: MUTACIÓN, RECOMBINACIÓN, Y POLIMORFISMO GENÉTICO.

Tema 3: CITOGENÉTICA HUMANA.

Tema 4: HERENCIA MONOGÉNICA.

Tema 5: HERENCIA POLIGÉNICA Y ENFERMEDADES COMUNES.

Tema 6: IDENTIFICACIÓN DE GENES DE ENFERMEDADES.

Tema 7: BASES GENÉTICAS DEL CÁNCER.

Tema 8: MANIPULACIÓN DEL MATERIAL GENÉTICO.

Tema 9: TERAPIA GÉNICA.

Tema 10: TÉCNICAS DE ANÁLISIS DE ÁCIDOS NUCLEICOS DE INTERÉS EXPERIMENTAL Y CLÍNICO.

Tema 11: FUNDAMENTOS DE GENÉTICA CLÍNICA.

Tema 12: INTRODUCCIÓN A 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 1.17 1.2 G07 G11 G36 G37	1.8	45	S	N	Se combinan seminarios de los profesores, con exposiciones de los alumnos, resolución de cuestiones, problemas, casos y clases magistrales.
Enseñanza presencial (Prácticas) [PRESENCIAL]	Prácticas	1.1 1.10 1.11 1.17 1.2 G07 G11 G36 G37	0.36	9	S	S	Prácticas de laboratorio en las que se aprende como se realiza un cariotipo humano, así como el fundamento de técnicas básicas de análisis de mutaciones y manipulación genética.
Estudio o preparación de pruebas [AUTÓNOMA]	Trabajo autónomo		3.6	90	S	N	Estudio de los contenidos teóricos y prácticos de la asignatura, resolución de casos y problemas, elaboración de memorias de trabajos.
Prueba final [PRESENCIAL]	Pruebas de evaluación		0.24	6	S	S	
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 (Será imprescindible su superación tanto en evaluación continua como no continua)

8. CRITERIOS DE EVALUACIÓN Y VALORACIONES

Sistema de evaluación	Evaluación continua	Evaluación no continua*	Descripción
Realización de prácticas en laboratorio	20.00%	20.00%	Se valorará la actitud y participación del alumno y los resultados de las actividades realizadas en el laboratorio (5%) y exámenes tipo PEM (15%)
			Se valorará la contestación de preguntas, resolución de

Valoración de la participación con aprovechamiento en clase	10.00%	0.00%	problemas y exposiciones de objetivos.
Prueba final	70.00%	80.00%	Consistirá en una prueba tipo PEM correspondientes a los contenidos teóricos de la asignatura.
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:

La evaluación ordinaria se realizará por un sistema acumulativo de suma de puntos. Los conocimientos teóricos serán evaluados mediante un examen final (70% de la calificación final) que podrá ser compensado con el resto de calificaciones a partir de una nota de 4. Las prácticas serán evaluadas mediante exámenes tipo PEM (20%) y la calificación obtenida también podrá ser compensada con el resto de calificaciones a partir de una nota de 4. La participación en clase será valorada en función de la presencia activa y constructiva en las clases, contestación de preguntas, resolución de problemas y exposiciones de objetivos (10%). Para superar la asignatura será necesario alcanzar una puntuación mínima del 50% de la calificación máxima global. Las características de la evaluación podrían ser objeto de modificaciones, que serían advertidas a los estudiantes, si la situación sociosanitaria debida a la pandemia lo exige. Se considerarán todas las posibilidades de evaluación (presencial y "on line") en función de esta situación.

Evaluación no continua:

La evaluación no continua, con las valoraciones indicadas para las distintas partes de la asignatura, se aplicará excepcionalmente en caso de que la situación sanitaria impida la presencialidad en la asignatura.

*Cap III. Art. 4. 2 b) Cualquier estudiante podrá cambiarse a la modalidad de evaluación no continua, por el procedimiento que establezca el Centro, siempre que no haya participado durante el periodo de impartición de clases en actividades evaluables que supongan en su conjunto al menos el 50 % de la evaluación total de la asignatura. Si un estudiante ha alcanzado ese 50 % de actividades evaluables o si, en cualquier caso, el periodo de clases hubiera finalizado, se considerará en evaluación continua sin posibilidad de cambiar de modalidad de evaluación.

Particularidades de la convocatoria extraordinaria:

Aquellos alumnos que no hayan superado la asignatura por el sistema acumulativo de puntos podrán presentarse a la convocatoria extraordinaria con los mismos criterios que en la convocatoria ordinaria.

Particularidades de la convocatoria especial de finalización:

*Se seguirán los mismos criterios que para la convocatoria extraordinaria del curso anterior, según consten en las correspondientes guías docentes (Art. 13.3. Reglamento de Evaluación del Estudiante). Esta convocatoria podrá ser utilizada por los estudiantes que se encuentren en los supuestos que se indican en el Reglamento de Evaluación del Estudiante que esté en vigor (actualmente, Art. 13.1).

9. SECUENCIA DE TRABAJO, CALENDARIO, HITOS IMPORTANTES E INVERSIÓN TEMPORAL		
No asignables a temas		
Horas		Suma horas
Prueba final [PRESENCIAL][Pruebas de evaluación]		6
Tema 1 (de 12): INTRODUCCION HISTORICA A LA GENÉTICA HUMANA. ORGANIZACIÓN ESTRUCTURAL Y FUNCIONAL DEL GENOMA HUMANO.		
Actividades formativas		Horas
Enseñanza presencial (Teoría) [PRESENCIAL][Método expositivo/Lección magistral]		4.5
Estudio o preparación de pruebas [AUTÓNOMA][Trabajo autónomo]		7.5
Tema 2 (de 12): VARIACION GENÉTICA: MUTACIÓN, RECOMBINACIÓN, Y POLIMORFISMO GENÉTICO.		
Actividades formativas		Horas
Enseñanza presencial (Teoría) [PRESENCIAL][Método expositivo/Lección magistral]		4.5
Estudio o preparación de pruebas [AUTÓNOMA][Trabajo autónomo]		7.5
Tema 3 (de 12): CITOGENÉTICA HUMANA.		
Actividades formativas		Horas
Enseñanza presencial (Teoría) [PRESENCIAL][Método expositivo/Lección magistral]		3
Enseñanza presencial (Prácticas) [PRESENCIAL][Prácticas]		3
Estudio o preparación de pruebas [AUTÓNOMA][Trabajo autónomo]		7.5
Tema 4 (de 12): HERENCIA MONOGÉNICA.		
Actividades formativas		Horas
Enseñanza presencial (Teoría) [PRESENCIAL][Método expositivo/Lección magistral]		4.5
Estudio o preparación de pruebas [AUTÓNOMA][Trabajo autónomo]		7.5
Tema 5 (de 12): HERENCIA POLIGÉNICA Y ENFERMEDADES COMUNES.		
Actividades formativas		Horas
Enseñanza presencial (Teoría) [PRESENCIAL][Método expositivo/Lección magistral]		4.5
Estudio o preparación de pruebas [AUTÓNOMA][Trabajo autónomo]		7.5
Tema 6 (de 12): IDENTIFICACIÓN DE GENES DE ENFERMEDADES.		
Actividades formativas		Horas
Enseñanza presencial (Teoría) [PRESENCIAL][Método expositivo/Lección magistral]		3
Estudio o preparación de pruebas [AUTÓNOMA][Trabajo autónomo]		7.5
Tema 7 (de 12): BASES GENÉTICAS DEL CÁNCER.		
Actividades formativas		Horas
Enseñanza presencial (Teoría) [PRESENCIAL][Método expositivo/Lección magistral]		3
Enseñanza presencial (Prácticas) [PRESENCIAL][Prácticas]		3
Estudio o preparación de pruebas [AUTÓNOMA][Trabajo autónomo]		7.5
Tema 8 (de 12): MANIPULACIÓN DEL MATERIAL GENÉTICO.		
Actividades formativas		Horas
Enseñanza presencial (Teoría) [PRESENCIAL][Método expositivo/Lección magistral]		3
Estudio o preparación de pruebas [AUTÓNOMA][Trabajo autónomo]		7.5

Tema 9 (de 12): TERAPIA GÉNICA.	
Actividades formativas	Horas
Enseñanza presencial (Teoría) [PRESENCIAL][Método expositivo/Lección magistral]	3
Enseñanza presencial (Prácticas) [PRESENCIAL][Prácticas]	3
Estudio o preparación de pruebas [AUTÓNOMA][Trabajo autónomo]	7.5
Tema 10 (de 12): TÉCNICAS DE ANÁLISIS DE ÁCIDOS NUCLEICOS DE INTERÉS EXPERIMENTAL Y CLÍNICO.	
Actividades formativas	Horas
Enseñanza presencial (Teoría) [PRESENCIAL][Método expositivo/Lección magistral]	4.5
Estudio o preparación de pruebas [AUTÓNOMA][Trabajo autónomo]	7.5
Tema 11 (de 12): FUNDAMENTOS DE GENÉTICA CLÍNICA.	
Actividades formativas	Horas
Enseñanza presencial (Teoría) [PRESENCIAL][Método expositivo/Lección magistral]	4.5
Estudio o preparación de pruebas [AUTÓNOMA][Trabajo autónomo]	7.5
Actividad global	
Actividades formativas	Suma horas
Enseñanza presencial (Teoría) [PRESENCIAL][Método expositivo/Lección magistral]	42
Enseñanza presencial (Prácticas) [PRESENCIAL][Prácticas]	9
Estudio o preparación de pruebas [AUTÓNOMA][Trabajo autónomo]	82.5
Prueba final [PRESENCIAL][Pruebas de evaluación]	6
Total horas: 139.5	

10. BIBLIOGRAFÍA, RECURSOS						
Autor/es	Título/Enlace Web	Editorial	Población	ISBN	Año	Descripción
Jorde, Carey & Bamshad	Genética médica	Elsevier		9788491137979	2020	
Nussbaum, McInnes & Willard	Thompson & Thompson. Genetica en medicina	Elsevier		9788445826423	2016	
Randolph M. Nesse & George C. Williams	¿Por qué enfermamos?	Grijalbo		9788425334580	2000	
Tom Strachan, Andrew Read	Human molecular genetics	CRC Press		9780815345893	2019	
Peter Turnpenny Sian Ellard Ruth Cleaver	Emery's Elements of Medical Genetics and Genomics 16th Edition	Elsevier		9780702079665	2021	