

**FICHA IDENTIFICATIVA****Datos de la Asignatura**

|                        |                 |
|------------------------|-----------------|
| <b>Código</b>          | 33155           |
| <b>Nombre</b>          | Genética Humana |
| <b>Ciclo</b>           | Grado           |
| <b>Créditos ECTS</b>   | 6.0             |
| <b>Curso académico</b> | 2021 - 2022     |

**Titulación(es)**

| <b>Titulación</b>                                | <b>Centro</b>                   | <b>Curso</b> | <b>Periodo</b>      |
|--------------------------------------------------|---------------------------------|--------------|---------------------|
| 1109 - Grado en Bioquímica y Ciencias Biomédicas | Facultad de Ciencias Biológicas | 4            | Primer cuatrimestre |

**Materias**

| <b>Titulación</b>                                | <b>Materia</b>             | <b>Carácter</b> |
|--------------------------------------------------|----------------------------|-----------------|
| 1109 - Grado en Bioquímica y Ciencias Biomédicas | 12 - Biomedicina molecular | Obligatoria     |

**Coordinación**

| <b>Nombre</b>             | <b>Departamento</b> |
|---------------------------|---------------------|
| MOLTO RUIZ, MARIA DOLORES | 194 - Genética      |

**RESUMEN**

La Genética Humana es una asignatura obligatoria de cuarto curso del Grado en Bioquímica y Ciencias Biomédicas de la Universidad de Valencia (Plan de estudios de 2009). Es de carácter teórico-práctico, le corresponden 6 créditos ECTS y se impartirá en el primer cuatrimestre. Esta asignatura forma parte de la materia “Biomedicina molecular” junto con la asignatura obligatoria “Bioquímica clínica y patología molecular”, y las asignaturas optativas “Patogénesis microbiana”, “Farmacología molecular”, y “Parasitología molecular sanitaria”.

La Genética Humana se encarga del estudio de la herencia y de la variación de los caracteres biológicos en los humanos, constituyendo actualmente uno de los pilares fundamentales de la Biomedicina. El conocimiento del lenguaje, los conceptos y métodos de la Genética Humana, así como la valoración de la perspectiva genética y genómica de la salud y la enfermedad, establecen un marco de aprendizaje, que es esencial hoy en día en el ejercicio profesional dentro de las Ciencias de la salud.



Esta asignatura pretende dar una visión global e integradora de la aplicación de la Genética al estudio de la herencia en la especie humana, haciendo hincapié en los métodos y técnicas específicas que han permitido el aislamiento de los genes y la caracterización de las mutaciones responsables de muchas enfermedades hereditarias. En armonía con el desarrollo teórico de la asignatura, se desarrollarán experimentalmente algunos de los métodos aplicados, actualmente, en la realización del Consejo genético y el diagnóstico genético en sus diferentes facetas, que se complementará con la discusión y resolución de casos clínicos concretos.

## CONOCIMIENTOS PREVIOS

### Relación con otras asignaturas de la misma titulación

No se han especificado restricciones de matrícula con otras asignaturas del plan de estudios.

### Otros tipos de requisitos

## COMPETENCIAS (RD 1393/2007) // RESULTADOS DEL APRENDIZAJE (RD 822/2021)

### 1101 - Grado en Bioquímica y Biomédicas

- Capacidad de análisis, síntesis y razonamiento crítico en la aplicación del método científico.
- Desarrollo de habilidades para la aplicación de los conocimientos adquiridos al mundo profesional.
- Capacidad para el trabajo multidisciplinar en equipo y la cooperación.
- Capacidad de utilizar las nuevas tecnologías de información y comunicación.
- Saber utilizar las diferentes fuentes bibliográficas y bases de datos biológicos y usar las herramientas bioinformáticas.
- Conocer los procedimientos habituales utilizados por los científicos en el área de las biociencias moleculares y la biomedicina para generar, transmitir y divulgar la información científica.
- Conocer los elementos moleculares y celulares comunes y diferenciales de los diferentes tipos de organismos vivos con especial énfasis en el ser humano y organismos modelo para su estudio.
- Comprender las aproximaciones experimentales y sus limitaciones así como interpretar resultados científicos en biociencias moleculares y biomedicina.
- Saber diseñar estrategias experimentales multidisciplinarias en el ámbito de las biociencias moleculares para la resolución de problemas biológicos complejos, especialmente los relacionados con salud humana.
- Adquirir destrezas en el manejo de las metodologías empleadas en las biociencias moleculares y en el registro anotado de actividades.



- Saber trabajar de manera responsable y rigurosa en el laboratorio, considerando los aspectos de seguridad en la experimentación así como los aspectos legales y prácticos sobre la manipulación y eliminación de residuos.
- Conocer y comprender las bases moleculares de la información genética y los mecanismos de su transmisión y variación.
- Conocer las aplicaciones de los conocimientos adquiridos en el diagnóstico, prevención y tratamiento de las enfermedades humanas.
- Tener una visión integrada de las técnicas y métodos utilizados por las ciencias Biomédicas.
- Capacidad para trabajar correctamente en los laboratorios de Biomedicina incluyendo seguridad, manipulación, eliminación de residuos y registro anotado de actividades.
- Utilización de terminología específica de la biomedicina.
- Conocer los principales métodos y técnicas experimentales aplicadas al estudio de la salud y enfermedad humanas, su etiología y la efectividad de los tratamientos.
- Conocimiento de las enfermedades y disfunciones más frecuentes.
- Capacidad para utilizar la instrumentación básica en los laboratorios de Biomedicina.
- Diferenciar entre enfermedades cromosómicas, de transmisión mendeliana y multifactoriales.
- Conocer las estrategias genéticas para la prevención de enfermedades hereditarias como son el consejo y el diagnóstico genético.
- Conocer el papel de los genes en el cáncer y su seguimiento mediante marcadores tumorales.
- Conocer los fundamentos de terapia génica.
- Conocer las aplicaciones de los análisis genéticos en la identificación de individuos y la determinación de relaciones de parentesco.

## **RESULTADOS DE APRENDIZAJE (RD 1393/2007) // SIN CONTENIDO (RD 822/2021)**

### *Relativas al conocimiento*

1. Conocer y aplicar correctamente el vocabulario y la terminología específica de la Genética humana.
2. Adquisición de los conocimientos esenciales sobre las bases genéticas y moleculares de las enfermedades hereditarias.
3. Adquisición de los conocimientos básicos sobre el origen de las alteraciones en el cariotipo y sobre su aplicación en la citogenética clínica.
4. Adquisición de los conocimientos, y su aplicación, sobre la metodología desarrollada para la identificación de genes mendelianos y de factores genéticos de riesgo en las enfermedades multifactoriales y en el cáncer.



5. Adquisición de los conocimientos básicos sobre las estrategias que permiten abordar la prevención y el tratamiento de las enfermedades genéticas.
6. Adquisición de los conocimientos sobre las bases genéticas de las diferencias interindividuales en la respuesta a los diferentes fármacos y su aplicación en el contexto de la medicina personalizada.

#### *Relativas al procedimiento*

7. Identificación de los distintos patrones de herencia mendeliana, así como de los factores que pueden alterar dichos patrones, a partir del estudio de genealogías y asignación del genotipo.
8. Determinación de la predicción genética y riesgo de recurrencia en las enfermedades hereditarias.
9. Reconocimiento de las mutaciones de pérdida de función vs ganancia de función génica en enfermedades hereditarias concretas.
10. Aprendizaje del protocolo de obtención del cariotipo humano e identificación de alteraciones cromosómicas.
11. Aprendizaje de la técnica ASO (*Allele Specific Oligonucleotide*) para la identificación de mutaciones puntuales y la presentación y discusión de los resultados obtenidos.
12. Interpretación y presentación de los resultados de los estudios genéticos de asociación del tipo “caso-control”.
13. Interpretación y presentación de los resultados del análisis genético de diferentes tipos de muestras y de las pruebas aplicadas en el diagnóstico genético.
14. Manejo de las fuentes bibliográficas relacionadas con la Genética humana, tanto a partir de libros y revistas especializadas, como bases de datos.

#### *Relativas a la proyección social*

15. Conocimiento de los campos de aplicación y la proyección social de la investigación en Genética humana, la ética de la actividad profesional y su legislación.

## **DESCRIPCIÓN DE CONTENIDOS**

### **1. Introducción**

El papel de la Genética humana en la Biomedicina y en las Ciencias de la salud. Avances técnicos y científicos en Genética Humana. El Proyecto Genoma Humano. Grandes proyectos internacionales en genómica. Bases de datos genómicos. Genética médica. Enfermedades genéticas y enfermedades hereditarias. Prevalencia e Incidencia de una enfermedad.



## **2. Bases genéticas y moleculares de las enfermedades hereditarias**

Enfermedades raras. Herencia mendeliana. Mutaciones de ganancia y de pérdida de función. Estudios de genealogías. Coeficiente de endogamia. Patrones de herencia autosómicos y ligados a los cromosomas sexuales. Ejemplos. Patrones atípicos de herencia. Alelos múltiples: Grupos sanguíneos.

## **3. Extensiones de la herencia mendeliana I.**

Factores que afectan a los patrones de herencia básicos: Penetrancia. Expresividad. Mutaciones de novo. Mosaicismo gonadal. Letalidad. Heterogeneidad genética. Pleiotropía.

## **4. Extensiones de la herencia mendeliana II.**

Mutaciones dinámicas. Mecanismos y clasificación de las expansiones de microsatélites. Anticipación. Sitios frágiles.

## **5. Extensiones de la herencia mendeliana III**

Epigenética. Epimutaciones. Genes con impronta. Enfermedades epigenéticas y epigenómicas. Características de la herencia mitocondrial. Enfermedades con herencia mitocondrial. Terapia de reemplazo de mitocondrias.

## **6. Genética de las enfermedades con herencia compleja.**

Genes y Ambiente. Norma de reacción. Herencia multifactorial continua. Herencia multifactorial discontinua. Alelos de vulnerabilidad genética. Estudio de las enfermedades complejas: estudios de agregación familiar; estudios de gemelos: tasas de concordancia y heredabilidad; estudios de adopción.

## **7. Clonación de genes con comportamiento mendeliano**

funcional. Clonación de genes candidatos. Clonación posicional: clonación de puntos de rotura cromosómica, análisis de ligamiento. Estrategia del candidato posicional. Autocigosidad. Confirmación del gen candidato. Metodología genómica: secuenciación del genoma/exoma completo. Paneles de genes. Problemas éticos.

## **8. Identificación de factores genéticos de riesgo en las enfermedades complejas**

Análisis de ligamiento en los caracteres complejos. Estudios de asociación. Estudios de asociación de genes candidatos. Desequilibrio de ligamiento. Estudios de asociación de amplio rango (GWAS). Mapa de haplotipos: proyecto HapMap. Interacción gen x ambiente (GxE). Estudio de asociación del Fenoma completo.



## **9. Genética del cáncer**

Bases genéticas del cáncer. Cáncer esporádico y cáncer familiar. Factores de riesgo de tipo ambiental. Mutaciones en oncogenes y genes supresores de tumor. Pérdida de heterocigosidad tumoral. Alteraciones en la reparación del DNA. Inestabilidad cromosómica. Progresión tumoral.

## **10. Prevención de las enfermedades genéticas**

Consejo genético. Determinación de los riesgos de recurrencia. Diagnóstico genético: preimplantacional, prenatal y presintomático. Métodos de diagnóstico y pruebas de laboratorio. Pruebas de cribado genético en la población.

## **11. Tratamiento de las enfermedades genéticas**

Estrategias terapéuticas. Terapia génica: tipos. Genes y construcciones terapéuticas. Vectores y métodos de transferencia. Enfermedades candidatas. Logros y futuro de la terapia génica. Aplicación de la genómica al tratamiento del cáncer. Farmacogenética y medicina personalizada. Aspectos éticos en el campo de la genética humana.

## **12. Laboratorio de Genética Humana: Detección de polimorfismos en el gen ADH3 utilizando hibridación en filtro y sondas ASO**

Amplificación del exón 8 del gen ADH3, mediante PCR, a partir de muestras de gDNA. Realización de un dot blot. Hibridación con oligonucleótidos específicos de alelo (sondas ASO) marcados con dUTP-digoxigenina. Detección de los híbridos por colorimetría. Interpretación de los resultados.

## **13. Laboratorio de Genética Humana: Genotipado del gen apolipoproteína E mediante análisis de RFLPs**

Obtención por PCR de un fragmento del exón 4 del gen APOE portador de los SNPs en los codones 112 y 158. Digestión de los amplificados con el enzima de restricción HhaI. Visualización de los fragmentos obtenidos tras digestión mediante electroforesis en geles de agarosa. Interpretación de los resultados.



## VOLUMEN DE TRABAJO

| ACTIVIDAD                | Horas        | % Presencial |
|--------------------------|--------------|--------------|
| Clases de teoría         | 36,00        | 100          |
| Prácticas en laboratorio | 16,00        | 100          |
| Prácticas en aula        | 8,00         | 100          |
| <b>TOTAL</b>             | <b>60,00</b> |              |

## METODOLOGÍA DOCENTE

**1. Clases de teoría.** En las clases de teoría se empleará básicamente la clase magistral de una duración de 1 hora. El profesor presentará los contenidos más relevantes de la asignatura, empleando los medios audiovisuales necesarios para el desarrollo ágil y coherente de las mismas. El profesor dejará accesible en la plataforma de apoyo a la docencia Aula Virtual, el material necesario para el correcto seguimiento de las clases. Los contenidos serán integrados con los del resto de las actividades de la asignatura, a la vez que se promoverá su transversalidad en relación con otras asignaturas de la materia “Biomedicina molecular”.

**2. Clases de laboratorio.** El programa de clases prácticas de laboratorio se desarrollará de forma coordinada con las clases de teoría. La duración de cada sesión de laboratorio será de 4 horas. Estas clases son de asistencia obligatoria.

**3. Clases de problemas.** En estas sesiones, de 1 hora de duración, se reforzarán los conceptos presentados en las clases de teoría y se estimulará la participación activa de los alumnos a través de la discusión y resolución de problemas y casos clínicos. El profesor preparará una serie de ejercicios para cada bloque temático, que permitirán trabajar de forma individual (mediante la preparación personal de los mismos) y de forma colectiva (mediante la exposición y discusión en la clase de grupo) los aspectos más relevantes del temario.

**4. Seminarios, conferencias u otras actividades.** Se impartirán seminarios a cargo de investigadores cuyas líneas de trabajo corresponden a la Biomedicina molecular, invitados con el fin de que los estudiantes conozcan y tomen contacto con las investigaciones actuales en las temáticas de sus estudios.

**5. Tutorías personalizadas.** Al alumno se le instará a que utilice este recurso para asesorarse y discutir con el profesor cualquier tema sobre el programa, la asignatura, o los estudios de grado.

## EVALUACIÓN

Los contenidos de la asignatura se evaluarán de forma continua (representando el 35% de la nota final) y en una prueba final (65% de la nota final) tal y como se especifica a continuación:

**1. Evaluación de los conocimientos adquiridos en las clases de teoría.**



La evaluación de esta parte representará el **60%** de la nota final.

Para la Primera Convocatoria el **15%** se obtendrá de la resolución de una serie de cuestionarios al finalizar los diferentes bloques temáticos. La nota obtenida en estos cuestionarios de evaluación continua es irre recuperable en caso de no superar o de no haberse presentado a alguno(s) de ellos. El **45%** restante corresponderá a una prueba de preguntas cortas y de tipo test al final del cuatrimestre.

En la Segunda convocatoria se realizará una única prueba de preguntas cortas y de tipo test con un valor del **60%** de la nota final.

## **2. Evaluación de los conocimientos adquiridos en las clases prácticas.**

La nota obtenida en la evaluación de esta parte de la asignatura corresponderá al **40%** de la calificación final:

1.1 Se hará una evaluación de la capacidad del alumno para enfrentarse y resolver problemas de tipo genético, mediante una prueba escrita que se realizará junto con la de teoría al finalizar el cuatrimestre. El valor de esta prueba será el **20%** de la calificación final de la asignatura.

1.2 El aprovechamiento del aprendizaje en el laboratorio, se evaluará teniendo en cuenta la presentación de los resultados de las prácticas y su discusión transcurridos 15 días al finalizar las clases de laboratorio (**10%** de la nota final) y una prueba escrita que se llevará a cabo en la última sesión de laboratorio (**10%** de la nota final). La asistencia a las clases de laboratorio es requisito imprescindible para aprobar la asignatura.

La nota final será la suma de las notas alcanzadas en los distintos apartados. Para superar la asignatura será necesario obtener una calificación global igual o superior a 5 sobre 10, siempre y cuando la nota de cada uno de los apartados 1 (teoría) y 2.1 (problemas) y 2.2 (laboratorio) sea igual o superior a 4 sobre 10.

Para los alumnos que no hayan aprobado la asignatura en la primera convocatoria, las notas de los conocimientos teóricos y de los prácticos obtenidas en dicha convocatoria se guardarán para la segunda convocatoria, siempre y cuando sean iguales o mayores de 4 sobre 10.

La nota de laboratorio se guardará para el siguiente curso, si es igual o superior a 5 puntos sobre 10.

Aquellos estudiantes que NO se presenten a alguna de las partes del examen final (teoría o problemas) al final del primer cuatrimestre o en la segunda convocatoria, figurarán con la nota de NO PRESENTADOS en las actas

**ADELANTO DE CONVOCATORIA:** para solicitar el adelanto de convocatoria de esta asignatura se deberán haber realizado las actividades obligatorias que se indican en esta guía docente.

## **REFERENCIAS**



### Básicas

- JORDE LB, CAREY JC y Bamshad MJ. Genética Médica. 2021 (6ª ed). Editorial Elsevier España SL. ISBN 978-84-9113-797-9; eISBN: 978-84-9113-880-8.
- NUSSBAUM R.L., McINNES R.R., WILLARD H.F. Genética en Medicina. 2016 (8ª Ed). Elsevier España. ISBN: 9788445826423
- PIERCE B.A. Genetics: A Conceptual Approach. 2018 (5ª Ed.). WH Freeman. ISBN 1319187811. La cuarta edición tiene traducción al castellano: Genética: un enfoque conceptual. 2016 (4ª ed). Editorial Médica Panamericana.
- PRITCHARD D.J. / KORF B.R. Genética Médica. 2015 (3ª ed). Editorial Médica Panamericana. ISBN 9788479033958
- STRACHAN T, GOODSHIP J, and CHINNERY P. 2015. Genetics and Genomics in Medicine. Garland Science, Taylor & Francis Group, LLC. ISBN 978-0-8153-4480-3
- STRACHAN and READ. Human Molecular Genetics. 2018 (5ª ed, ISBN 0815345895); 2010 (4ª ed, ISBN 9780815341499) Garland Science/Taylor & Francis Group. La tercera edición tiene traducción al castellano (2006, Mc.Graw-Hill Interamericana, ISBN970-10-5135-1)
- Textos electrònics:  
(1) Relació de llibres electrònics sobre temes de biomedicina. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/>

### Complementarias

- DELGADO RUBIO A., GALÁN GÓMEZ E., GUILLÉN NAVARRO E., LAPUNZINA BADÍA PABLO D.,PENCHASZADEH VICTOR B., ROMEO CASABONA CARLOS MARÍA, EMALDI CIRIÓN AITZIBER.Asesoramiento Genético en la práctica médica. 2012. Editorial Médica Panamericana.
- WEBS recomanades:  
ENCODE [www.nature.com/encode/#/threads](http://www.nature.com/encode/#/threads)  
GeneCards: <http://www.genecards.org/>  
Gene Names: [www.genenames.org](http://www.genenames.org)  
Genetic Diagnosis: <http://www.gendia.net/index.html>  
GeneReviews: <http://www.genereviews.org/>  
OMIM - Online Mendelian Inheritance in Man: <https://omim.org/>  
Orphanet (portal europeo de información de referencia en enfermedades raras y medicamentos huérfanos):  
<https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES>



## **ADENDA COVID-19**

**Esta adenda solo se activará si la situación sanitaria lo requiere y previo acuerdo del Consejo de Gobierno**

### 1. Contenidos

Se mantienen los contenidos recogidos en la guía docente, tanto en la parte teórica como práctica (laboratorio y problemas).

### 2. Volumen de trabajo

Se mantiene el volumen de trabajo que se indica en la guía docente en las diferentes partes de la asignatura.

### 3. Metodología docente

Ante la posibilidad de que la evolución de la situación derivada de la COVID-19 obligue a una reducción de la presencialidad, se tomarán las siguientes medidas:

1) Las actividades presenciales en aula se sustituirán preferiblemente por la herramienta Videoconferencia síncrona disponible en Aula Virtual y, en las situaciones que no sea posible, por Presentaciones Powerpoint locutadas.

2) Las actividades presenciales de prácticas de laboratorio, se sustituirían por las siguientes metodologías:

- Presentaciones Powerpoint locutadas en Aula Virtual

- Trabajo con datos experimentales suministrados

3) Para tutorías y dudas se utilizarían las siguientes metodologías:

- Chats síncronos en Aula Virtual

- Foros asíncronos en Aula Virtual

- Comunicación directa profesor-estudiante a través del correo institucional



#### 4. Evaluación

En la guía docente de la asignatura se especifica que:

1) **TEORÍA.** Representa el 60% de la nota final. El 15% se obtiene de la evaluación continua de los contenidos mediante la resolución presencial de cuestionarios. El 45% restante corresponde a una prueba final en la fecha de exámenes aprobada por la CAT.

En el caso de reducción de la presencialidad, el 15% de la nota final correspondiente a la evaluación continua de la teoría, se incrementará a un 20%. Parte de los cuestionarios se realizarán de forma presencial, en la medida de lo posible y cumpliendo con las medidas de seguridad que nos indiquen las autoridades educativas y sanitarias, y la otra parte utilizando la herramienta de Cuestiones de Aula Virtual.

2) **PROBLEMAS.** Representa el 20% de la nota final, que se obtiene de la realización de una prueba final en la fecha de examen establecida. En caso de reducción de la presencialidad, la mitad de esta nota (10% de la nota final) se obtendrá mediante la resolución de problemas utilizando la herramienta de Tareas de Aula Virtual.

La evaluación de las clases de laboratorio se mantendrá tal y como se especifica en la guía docente por tratarse de grupos reducidos.

Los cambios que se han indicado en este apartado implican aumentar en un 15% la contribución de la evaluación continua a la nota final de la asignatura, pasando del 35% inicial al 50%.

En caso de que los exámenes no pudieran ser presenciales, se realizarían 'on line' en Aula Virtual mediante las herramientas disponibles.