

CENTRO: 165 - Facultad de Ciencias de la Salud

TITULACIÓN: 4029 - Grado en Medicina por la Universidad de Las Palmas

ASIGNATURA: 42907 - GENÉTICA HUMANA

CÓDIGO UNESCO: 421007 **TIPO:** Obligatoria **CURSO:** 1 **SEMESTRE:** 2º semestre

CRÉDITOS ECTS: 6 **Especificar créditos de cada lengua:** **ESPAÑOL:** 6 **INGLÉS:**

SUMMARY

REQUISITOS PREVIOS

Los alumnos que cursan esta asignatura tendrán que haber adquirido previamente conocimientos básicos en Biología y Bioquímica, ya que estas materias son fundamentales para comprender los contenidos del temario de Genética Humana

Plan de Enseñanza (Plan de trabajo del profesorado)

Contribución de la asignatura al perfil profesional:

El alumno va a conseguir, una vez superada esta asignatura los conocimientos necesarios para aplicar criterios de diagnóstico relacionados con las malformaciones congénitas cromosómicas y génicas en la especie humana.

Competencias que tiene asignadas:

NUCLEARES: N1,N2,N3,N4,N5.

GENERALES: B1,B2,B5,D3,D4,D5,F1,F2,G4.

ESPECÍFICAS DEL MÓDULO: 10,11,27,29,33.

10.Información, expresión y regulación génica.

11.Herencia

27.Manejar material y técnicas básicas de laboratorio.

29.Reconocer con métodos microscópicos y técnicas de imagen, estructuras celulares y cromosómicas normales y patológicas.

Objetivos:

Los objetivos de esta asignatura, están orientados a que el alumno tenga un conocimiento global de la Genética Humana como disciplina Biomédica y conozca la relación e influencia con otras ramas de la Medicina. Se estudia la evolución desde la Genética más clásica hasta los avances actuales del genoma humano y sus perspectivas de futuro.

Contenidos:

Los contenidos de la asignatura se estructuraran en bloques temáticos. En ellos se irá desarrollando el temario de la asignatura mediante actividades presenciales y no presenciales.

Los contenidos son:

Citogenética: estudios cromosómicos.

Alteraciones cromosómicas estructurales y numéricas en autosomas y cromosomas sexuales.

Genética Humana:

Alteraciones génicas autosómicas dominantes, recesivas y ligadas al sexo.

Herencia Génica compleja: variación de la dominancia, interacciones génicas, alelismo múltiple.

Herencia poligénica y multifactorial.

Asesoramiento genético.

TEMARIO:

Tema 1 CITOGENÉTICA. Introducción e Historia. Morfología y estructura del cromosoma humano. Clasificación y ordenación: Cariotipo. Formulación cromosómica. Importancia de los cromosomas en el ciclo celular.

Tema 2 CULTIVO DE TEJIDOS

Procesamiento de las muestras. Técnicas para el estudio de los cromosomas. Bandeado cromosómico: Bandas Q, G, C, R, T. Estudio en cromosomas profásicos. Técnica para el estudio de los organizadores nucleolares, (NOR). Técnicas de hibridación in situ con fluorescencia (FISH). Sistema Internacional de Nomenclatura Cromosómica, (ISCN, 1985).

Tema 3 ALTERACIONES CROMOSÓMICAS NUMÉRICAS DE LOS AUTOSOMAS

Origen: Fenómenos de no disyunción meiótica y mitótica. Euploidías. Aneuploidías. Mixoploidías.

Tema 4 EUPLOIDÍAS

Poliploidías: Triploidías y tetraploidías. Origen. Incidencia. Alteraciones fenotípicas. Mosaico.

Tema 5 ANEUPLOIDÍAS

Origen. Mosaicos y quimeras. Monosomías. Trisomías más frecuentes y sus repercusiones fenotípicas. Síndrome de Patau. Síndrome de Edwards. Síndrome de Down. Estudio genético del cromosoma 21.

Tema 6 ALTERACIONES ESTRUCTURALES AUTOSÓMICAS QUE AFECTAN A UN CROMOSOMA

Origen. Deleciones. Cromosoma en anillo. Duplicaciones. Inversión cromosómica. Isocromosoma. Microcromosomas. Fragilidad cromosómica. Variaciones morfológicas de los cromosomas: polimorfismos.

Página 1 de 5

Tema 7 ALTERACIONES ESTRUCTURALES DE LOS AUTOSOMAS CUANDO HAY MÁS DE UN CROMOSOMA IMPLICADO

Inserciones cromosómicas. Translocación recíproca. Translocación Robertsoniana. Riesgos en la descendencia de los portadores equilibrados.

Tema 8 ALTERACIONES NUMÉRICAS Y ESTRUCTURALES DE LOS CROMOSOMAS SEXUALES

Origen mitótico y meiótico. Consecuencias clínicas. Alteraciones cromosómicas que afectan al sexo masculino: Síndrome de Klinefelter. Síndrome del duplo Y. Síndrome del duplo X-Y. Alteraciones estructurales del cromosoma Y.

Tema 9 ALTERACIÓN DE LOS CROMOSOMAS SEXUALES QUE AFECTAN AL SEXO FEMENINO

Síndrome de Turner. Síndrome de triplo X. Polisomías del cromosoma X. Alteraciones estructurales del cromosoma X. Estudio del X-frágil.

Tema 10 INTERSEXUALIDAD EN LA ESPECIE HUMANA

Hembras XY. Machos XX . Pseudohermafroditas. Hermafroditas. Causas de su aparición. Mosaicos y quimeras.

Tema 11 ANOMALÍAS CROMOSÓMICAS EN TUMORES HUMANOS

Linfomas. Tumores sólidos. Microdeleciones relacionadas con el control y la proliferación del ciclo celular. Inestabilidad cromosómica.

Tema 12 CONSEJO GENÉTICO

Asesoramiento e información a pacientes, parejas y familias que presenten alguna alteración cromosómica. Estudio de incidencias en la población y en abortos espontáneos. Algunos conceptos de Bioética.

Tema 13 GENÉTICA

Concepto e historia. Alelo, gen, locus, carácter, fenotipo y genotipo. Homocigosis y heterocigosis. Dominancia, codominancia y recesividad.

Tema 14 HERENCIA AUTOSÓMICA

Mecanismos de transmisión. Herencia dominante, codominancia y herencia intermedia. Herencia recesiva. Detección de heterocigotos. Consanguinidad. Árboles genealógicos.

Tema 15 GENÉTICA DE LOS ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO

Generalidades. Metabolopatías de los hidratos de carbono, lípidos, aminoácidos, bases nitrogenadas y metales.

Tema 16 CITOPATOLOGÍAS

Características generales y aspectos genéticos. Enfermedades de acúmulo lisosomal Enfermedad peroxisomal. Enfermedad mitocondrial. ADN mitocondrial. Herencia citoplasmática.

Tema 17 ALELISMO MÚLTIPLE

Poligenia, herencia multifactorial. Penetrancia y expresividad. Interacción génica. Epistasias. Pleiotropía. Herencia de los grupos sanguíneos. Sistemas de histoincompatibilidad y de tolerancia. Aplicaciones en la práctica médica.

Tema 18 LIGAMIENTO

Página 2 de 5

Genes ligados. Mapas de ligamiento. Teoría cromosómica. Experimentos de Creighton y McClintock. Sobrecruzamiento y recombinación. Variabilidad genética.

Tema 19 HERENCIA RELACIONADA CON EL SEXO

Herencia autosómica limitada al sexo. Herencia autosómica. Mecanismos de transmisión.

Tema 20 HERENCIA LIGADA AL SEXO

Patologías más frecuentes ligadas al cromosoma X: afectos y portadores. Ligamiento con el cromosoma Y. Inactivación del cromosoma X: lionización, corpúsculo de Barr.

Tema 21 CONSEJO GENÉTICO

Aspectos generales. Detección de portadores. Consanguinidad. Riesgo de recurrencia. Asesoramiento genético, importancia de este en la prevención de la enfermedad genética.

Tema 22 GENOMA HUMANO

Técnicas para la localización de genes. Mapas génicos y cromosómicos. Estado actual del Proyecto Genoma Humano. Aplicaciones y perspectivas de futuro en el conocimiento de la patología humana.

PROGRAMA DE CLASES PRÁCTICAS DE LA ASIGNATURA DE GENÉTICA HUMANA

Práctica 1. Preparación de material y métodos de esterilización para cultivos celulares.

Práctica 2. Elaboración de medios para cultivos celulares.

Práctica 3. Preparación de fijadores, tampones, soluciones hipotónicas y colorantes específicos para cultivos celulares.

Práctica 4. Mitosis. Estudio comparativo de cromosomas en células vegetales, algunos mamíferos y en el hombre.

Práctica 5. Cultivo de linfocitos humanos para obtener células en metafase, con las que se realizará y estudiará el cariotipo humano.

Práctica 6. Estudio de metafases con tinción normal: recuento e identificación cromosómica.

Práctica 7. Aprendizaje de la técnica de bandas G,y estudio de metafases humanas con bandas G.

Práctica 8. Aprendizaje de la técnica de bandas C y estudio de metafases humanas con bandas C.

Práctica 9 .Aprendizaje de la técnica de bandas Q .Manejo del microscopio de fluorescencia y estudio de metafases humanas con bandas Q .

Práctica 10. Estudio de cariotipos de aneuploidias autosómicas: Síndromes.

Práctica 11. Cariotipo de aneuploidias de cromosomas sexuales. Síndromes.

Práctica 12. Estudio de cariotipos humanos con alteraciones estructurales frecuentes en autosomas.

Página 3 de 5

Práctica 13. Cariotipo con alteraciones estructurales de los cromosomas sexuales.

Práctica 14. Analisis de polimorfismos más frecuentes en humanos.

Práctica 15. Formulación cromosómica de cariotipos humanos normales y alterados.

Práctica 16. Elaboración del árbol genealógico del alumno

Práctica 17. Interpretación de árboles genealógicos aplicados a la herencia monogénica.

Práctica 18. Montaje del cariotipo del alumno obtenido a lo largo del curso de prácticas.

Práctica 19. Conocimiento de las técnicas fotográficas para la elaboración de un cariotipo.

Metodología:

La metodología docente se desarrollará mediante actividades teóricas, prácticas y tutoriales.

1. Actividades presenciales (75 horas)

1.1 clases teóricas (40 horas)

1.2 clases prácticas (29 horas)

1.3 tutorías (4 horas)

1.4 evaluación (2 horas)

2. Actividades no presenciales (75 horas)

2.1 Trabajo personal del estudiante

2.2 Trabajos en grupo

Evaluación:

Criterios de evaluación

Los criterios de evaluación se valorarán:

a.Los conocimientos teóricos adquiridos de la asignatura. La evaluación se hará mediante pruebas escritas.

También habrá evaluación continua del estudiante, en la que se valorará su participación y contribución al desarrollo de la asignatura.

b.Resultado de las prácticas de laboratorio.

La evaluación de las prácticas es continua. Cada práctica será evaluada. La participación, actitud, rendimiento y resultados óptimos son criterios de evaluación.

El alumno tiene que elaborar una memoria de las prácticas de laboratorio con sus correspondientes resultados.

c.Se evaluará también la participación de alumnos en los seminarios.

Sistemas de evaluación

La evaluación de las clases teóricas se hará mediante pruebas escritas de preguntas a desarrollar e interpretación de imágenes.

En las prácticas y seminarios se evaluará de forma continua la participación y resultados obtenidos.

Criterios de calificación

El alumno para superar esta asignatura tendrá que:

a. Alcanzar al menos un 75% de los conocimientos de los temas teóricos de la asignatura.

b. Superar todos los objetivos de las clases prácticas.

c. Participación y rendimiento adecuado en los seminarios.

Plan de Aprendizaje (Plan de trabajo de cada estudiante)

Tareas y actividades que realizará según distintos contextos profesionales (científico, profesional, institucional, social)

Durante el desarrollo de la asignatura el alumno aprenderá conocimientos básicos genético de la patología humana que le permitirán a lo largo de la carrera aplicarlos a otras materias.

Desde el punto de vista profesional aprenderán a dar asesoramiento genético para la prevención de las malformaciones congénitas de origen genético y cromosómico.

Desde el punto de vista social se concienciarán para recomendar la necesidad de las terapias de estimulación precoz y rehabilitadoras en los recién nacidos afectos.

Temporalización semanal de tareas y actividades (distribución de tiempos en distintas actividades y en presencialidad - no presencialidad)

La asignatura de Genética Humana tiene 40 horas de clases teóricas para cada grupo que se impartirán los martes, miércoles y jueves a lo largo de todo el segundo semestre, como consta en el horario de la Facultad de Ciencias de la Salud.

Para las prácticas de laboratorio, hay 3 grupos por curso y estas prácticas se adaptarán al ajustado y escaso horario dado por la Facultad debido a la precariedad de infraestructuras que disponemos por número de alumno.

Las horas disponibles para las tareas no presenciales se programarán coordinándonos con el tiempo libre disponible de los alumnos.

Recursos que tendrá que utilizar adecuadamente en cada uno de los contextos profesionales.

Los habituales para las clases teóricas y prácticas.

Resultados de aprendizaje que tendrá que alcanzar al finalizar las distintas tareas.

Los resultados estarán de acuerdo con los objetivos teóricos y los protocolos prácticos de cada actividad docente.

Plan Tutorial

Atención presencial individualizada (incluir las acciones dirigidas a estudiantes en 5ª, 6ª y 7ª convocatoria)

Mediante tutorías según horas establecidas de acuerdo con la disponibilidad del alumno y el profesor.

Atención presencial a grupos de trabajo

Los trabajos en grupo y seminarios se harán de forma coordinada entre los profesores y estudiantes. Se les orientará sobre las fuentes a consultar y sobre el desarrollo del trabajo.

Atención telefónica

Atención virtual (on-line)

En el foro del campo virtual

Datos identificativos del profesorado que la imparte.

Datos identificativos del profesorado que la imparte

Dr./Dra. Encarnación Castellano Santana

(COORDINADOR)

Departamento: 278 - MORFOLOGÍA

Ámbito: 050 - Biología Celular

Área: 050 - Biología Celular

Despacho: MORFOLOGÍA

Teléfono: 928451468 **Correo Electrónico:** encarnacion.castellano@ulpgc.es

Dr./Dra. Carlos Tabraue Tarbay

(RESPONSABLE DE PRACTICAS)

Departamento: 278 - MORFOLOGÍA

Ámbito: 050 - Biología Celular

Área: 050 - Biología Celular

Despacho: MORFOLOGÍA

Teléfono: 928453423 **Correo Electrónico:** carlos.tabraue@ulpgc.es

Bibliografía

[1 Básico] Genética humana: fundamentos y aplicaciones en Medicina /

Alberto Juan Solari.

Editorial Médica Panamericana,, Buenos Aires : (1999) - (2ª ed.)

9500620367

[2 Básico] Genética médica /

James S. Thompson, Margaret W. Thompson.

Salvat,, Barcelona : (1983) - (2ª ed.)

8434513420

[3 Básico] Genética médica /

Lynn B. Jorde ...[et al.].

Harcourt,, Madrid : (2000) - (2ª ed.)

8481744239

[4 Básico] Herencia humana: principios y conceptos /

Michael R. Cummings ; [traducción, P. Sánchez Creus].

Interamericana/McGraw-Hill,, Madrid : (1995) - (3ª ed., 1ª en español.)

8448601327

[5 Básico] Emery's genética médica /

Robert F. Mueller, Ian D. Young.

Marbán,, Madrid : (2001) - (10ª ed.)

8471013304