

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

Para una adecuada adquisición por parte del alumno de las competencias asignadas a esta asignatura es muy recomendable que el alumno haya adquirido previamente ciertas competencias y habilidades que están relacionadas con las disciplinas académicas de Biología Celular y la Bioquímica. Estas disciplinas se imparten en las asignaturas de Biología para Ciencias de la Salud y Bioquímica I, respectivamente, durante el primer semestre del primer curso del Grado de Medicina.

Otras competencias y habilidades que son beneficiosas para los alumnos que cursan Genética Humana son las adquiridas, de manera simultánea, durante el estudio de la asignatura de Fundamentos de la Investigación Biológica, asignatura optativa que se imparte también en los inicios del segundo semestre del primer curso.

Plan de Enseñanza (Plan de trabajo del profesorado)

Contribución de la asignatura al perfil profesional:

En el marco de las enseñanzas para el Título de Grado en Medicina por la ULPGC, la asignatura de Genética Humana proporciona al estudiante los conocimientos fundamentales para aplicar criterios de análisis, diagnóstico y asesoramiento relacionados con las alteraciones congénitas que tienen como base una alteración cromosómicas o génicas y que tienen un reflejo fenotípico en el estado de salud del ser humano. .

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, como futuro profesional médico, tenga un conocimiento global de la Genética Humana como disciplina Biomédica y conozca la relación e influencia con otras ramas de la Medicina. Estos objetivos se concretan en conseguir un alumno que:

Comprenda las bases genéticas de la enfermedad y de las variaciones del estado normal de salud, así como los mecanismos celulares que se ven comprometidos como consecuencia de las variaciones en el genoma humano.

Desarrolle las suficientes habilidades prácticas, relacionadas con las técnicas de cultivo celular y microscopía, que le permitan confeccionar el cariotipo de un paciente o bien de un familiar de éste.

Sea capaz de identificar las alteraciones cromosómicas numéricas y estructurales durante la confección de un cariotipo y predecir las consecuencias fenotípicas de dichas alteraciones.

Sea capaz de analizar e integrar la información extraída de la observación de las alteraciones fenotípicas, del árbol genealógico familiar y de análisis génicos o cromosómicos de un individuo afecto para realizar un diagnóstico preciso de la enfermedad y de su patrón de herencia.

Sea capaz de dar asesoramiento genético cualificado y objetivo tanto a los pacientes afectados como a sus familiares.

Sea capaz de valorar la importancia del cómo se relaciona y del por qué influye en la formación integral del Médico, el conocimiento adquirido en este ámbito con el aprendizaje de materias de otros ámbitos o disciplinas de las Ciencias de la Salud.

Comprenda el método científico y los principios en que se basa tanto para evaluar los hechos científicamente demostrados como para el análisis de datos, lo que le permitirá profundizar en temas de investigación.

Contenidos:

Clases teóricas

Tema 1 INTRODUCCIÓN A LA GENÉTICA HUMANA.

Desarrollo histórico de la genética: de la escuela filosófica griega al Proyecto Genoma. Conceptos de Herencia y Genética Humana. Trastornos hereditarios del fenotipo. El asesoramiento genético. Contribución e importancia de la Genética Médica al perfil profesional del futuro médico.

Tema 2 ORGANIZACIÓN DEL ADN.

Estudio del ciclo vital de las células. Puntos de control del ciclo celular y su regulación enzimática. Proliferación y factores de crecimiento. Diferenciación celular. Organización del ADN durante la interfase y durante la mitosis: Cromatina y cromosomas. Telómeros y senescencia replicativa. Definición de cariotipo. Relaciones cromosoma/gen/loci/alelo. Complejidad del Genoma Humano: Tipos de secuencias del ADN. Proyecto genoma humano y proyecto ENCODE (ENCyclopedia Of DNA Elements).

Tema 3 ALTERACIONES DEL ADN Y SU TRANSMISIÓN A LA DESCENDENCIA.

Definición de mutación y tipos. Enfermedad genética somática adquirida y enfermedad congénita

transmisible. Alteraciones monogénicas y cromosomopatías. El ciclo celular y los errores genéticos en la replicación celular. Mitosis. Meiosis y la recombinación genética. Morfogénesis del aparato reproductor masculino y femenino: Gametogénesis y fecundación. Epigenética

Tema 4 CITOGENÉTICA. TÉCNICAS DE ESTUDIO

Introducción a la citogenética: Morfología y estructura del cromosoma humano. Objetivo de la citogenética en el diagnóstico prenatal y postnatal. Obtención de metafases mediante cultivos celulares para el estudio de los cromosomas. Técnicas de bandedo cromosómico: Bandas Q, G, C, R, T, NOR. Técnicas de hibridación in situ con fluorescencia (FISH). Técnicas de citogenética molecular: FISH (hibridación in situ fluorescente) y CGH (Hibridación Genómica Comparada).

Tema 5 EL CARIOTIPO HUMANO.

Clasificación y ordenación de los cromosomas en metafase. Morfología y estructura de cada uno de los cromosomas humanos. Cariotipo y cariograma. Sistema Internacional de Nomenclatura Cromosómica en citogenética (ISCN). Alteraciones cromosómicas o cromosomopatías. Introducción a la formulación de las alteraciones cromosómicas. Variaciones morfológicas de los cromosomas: Polimorfismos cromosómicos.

Tema 6. ALTERACIONES CROMOSÓMICAS NUMÉRICAS DE LOS AUTOSOMAS I: EUPLOIDÍAS.

Poliploidías: Triploidías, tetraploidías y Mixoploidías. Origen: Fenómenos de no disyunción meiótica y mitótica. Incidencia. Alteraciones fenotípicas.

Tema 7 ALTERACIONES CROMOSÓMICAS NUMÉRICAS DE LOS AUTOSOMAS II: ANEUPLOIDÍAS.

Monosomías, trisomías y tetrasomías. Origen: Fenómenos de no disyunción meiótica y mitótica. Trisomía primaria, secundaria y mosaicos. Trisomías totales o parciales. Trisomías más frecuentes y sus repercusiones fenotípicas: Síndrome de Patau. Síndrome de Edwards. Síndrome de Down: causas y asesoramiento genético. Estudio genético del cromosoma 21.

Tema 8 ALTERACIONES ESTRUCTURALES AUTOSÓMICAS I: AFECTAN A UN CROMOSOMA.

Alteraciones cromosómicas equilibradas y no equilibradas. Deleciones: Síndromes más relevantes, fenotipos e incidencia. Impronta génica (imprinting) y disomía uniparental: síndrome de Prader Willi o síndrome de Angelman. Cromosoma en anillo. Cromosoma marcador. Duplicaciones. Isocromosoma. Fragilidad cromosómica. Inversiones pericéntricas y paracéntricas.

Tema 9 ALTERACIONES ESTRUCTURALES AUTOSÓMICAS II: AFECTAN A MÁS DE UN CROMOSOMA.

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

Tema 10 ALTERACIONES NUMÉRICAS Y ESTRUCTURALES DE LOS CROMOSOMAS SEXUALES

Características de los cromosomas sexuales. Inactivación del cromosoma X: lionización, corpúsculo de Barr. Cromosomopatías que afectan al sexo femenino: Síndrome de Turner. Isocromosoma X. Síndrome de triplo X. Polisomías del cromosoma X. Alteraciones estructurales del cromosoma X: síndrome X-frágil. Cromosomopatías que afectan al sexo masculino: Síndrome de Klinefelter. Polisomías del cromosoma X e Y. Síndrome del duplo Y. Síndrome del duplo X-Y. Alteraciones estructurales del cromosoma Y.

Tema 11 INTERSEXUALIDAD EN LA ESPECIE HUMANA

Trastornos del desarrollo gonadal y sexual (genital). Alteraciones génicas y citogenéticas. Causas

de la disgenesia gonadal. Individuos XY con fenotipo femenino. Individuos XX con fenotipo masculino. Pseudohermafroditismo femenino: consecuencias de la hiperplasia suprarrenal congénita en individuos XX. Pseudohermafroditismo masculino: consecuencias de la deficiencia de 5 α -reductasa y del síndrome de insensibilización androgénica en individuos XY. Hermafroditismo verdadero: causas de su aparición.

Tema 12 HERENCIA DE LAS ALTERACIONES GÉNICAS

Méndel y la genética clásica: Experimentos y leyes de Mendel. Concepto de genotipo y fenotipo: carácter dominante o recesivo. Conceptos de alelo, gen, locus. Homocigosis y heterocigosis. Ligamiento. Genes ligados. Mapas de ligamiento. Teoría cromosómica. Experimentos de Creighton y McClintock. Sobrecruzamiento y recombinación. Variabilidad genética.

Tema 13 PATRONES DE HERENCIA.

Patrones de herencia: herencia monogénica, poligénica y multifactorial. Herencia monogénica: autosómica, ligada al sexo y mitocondrial. Importancia del árbol genealógico o estudio familiar. Clasificación de McKusick. Herencia monogénica recesiva y dominante. Factores implicados en los patrones de herencia: Penetrancia, expresividad y edad de inicio. Heterogeneidad genética (alélica y de locus) y fenotípica.

Tema 14 HERENCIA MONOGÉNICA AUTOSÓMICA DOMINANTE

Importancia clínica e incidencia. Dominancia pura, dominancia incompleta y dominancia negativa. Emparejamientos que dan lugar a hijos afectados y riesgos para la descendencia. Modelo de árbol genealógico y criterios de clasificación. Ejemplos de trastornos hereditarios A-D. Mutaciones de novo. Efecto fundador.

Tema 15 HERENCIA MONOGÉNICA AUTOSÓMICA RECESIVA.

Importancia clínica e incidencia. Haplosuficiencia. Emparejamientos que dan lugar a hijos afectados y riesgos para la descendencia. Frecuencia génica y frecuencia de portador. Consanguinidad y endogamia. Modelo de árbol genealógico y criterios de clasificación. Ejemplos de trastornos hereditarios A-R. Mutaciones de novo. Isodisomía.

Tema 16 GENÉTICA DE LOS ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO

Generalidades. Garrod y la alcaptonuria. Importancia clínica e incidencia. Detección de portadores y pruebas de cribado poblacional. Metabolopatías congénitas de los hidratos de carbono, aminoácidos, lípidos, bases nitrogenadas y metales. Ejemplos de metabolopatías hereditarias. Citopatologías congénitas: Características generales. Enfermedades de acúmulo lisosomal: Esfingolipidosis, mucopolisacaridosis y glucogenosis. Enfermedad peroxisomal. Enfermedad mitocondrial. Herencia mitocondrial: sistema genético mitocondrial. Heteroplasmia. Herencia no mendeliana: citoplasmática o materna. Ejemplos de trastornos hereditarios por alteraciones de ADN mitocondrial.

Tema 17 HERENCIA NO MENDELIANA

Impronta génica (imprinting) y disomía uniparental (isodisomía y heterodisomía): S. Prader Willi o S. Angelman. Sensibilidad a la dosis génica. Expansión de tripletes. Anticipación génica. Herencia relacionada con el sexo: Herencia ligada al sexo y herencia influenciada por el sexo.

Tema 18 HERENCIA LIGADA AL SEXO

Herencia ligada al Cromosoma X. Patrón de inactivación aleatoria del cromosoma X: mosaicismo del X en las mujeres y sus consecuencias. Herencia ligada al Cr. X recesiva: Modelo de árbol genealógico y criterios de clasificación. Ejemplos de trastornos hereditarios X-R. Herencia ligada al Cr. X dominante: modelo de árbol genealógico y criterios de clasificación. Ejemplos de trastornos hereditarios X-D. Herencia ligada al cromosoma Y.

Tema 19 HERENCIA MULTIFACTORIAL

Poligenia y alelismo múltiple. Contribución de los factores ambientales a las enfermedades genéticas complejas. Pleiotropía. Interacción alélica: Dominancia completa, incompleta, codominancia. Epistasia. Herencia de los grupos sanguíneos. Sistemas de histocompatibilidad y de tolerancia. Herencia multifactorial y enfermedades comunes. Aplicaciones en la práctica médica.

Tema 20 GENÉTICA DEL CÁNCER

Causas del cáncer: factores genéticos y ambientales. Control genético de la proliferación y la diferenciación celular. Herencia de genes y mutaciones somáticas, de genes implicados en cáncer. Principales tipos genes causantes de cáncer: genes supresores de tumores y oncogenes. Genes reparadores del ADN. Inestabilidad genómica en el cáncer: mutaciones, alteraciones cromosómicas y tumorigénesis.

Tema 21 ASESORAMIENTO GENÉTICO

Importancia del asesoramiento genético en la prevención de la enfermedad genética. Asesoramiento e información a pacientes, parejas y familias que presenten alguna enfermedad genética. Alteraciones cromosómicas: estudio de incidencias en la población y en abortos espontáneos. Alteraciones génicas: detección de portadores. Consanguinidad. Riesgo de recurrencia. Algunos conceptos de Bioética.

Tema 22 Obtención y Cultivo de Células Madre: Aplicaciones Biomédicas

Linajes celulares y células madre. Células madre en la regeneración tisular y en la renovación reparativa. Tipos de células madre. Fuentes de células madre. Aplicaciones biomédicas. Células madre adultas: transferencia nuclear y clonación terapéutica. Medicina regenerativa.

Prácticas de aula

PA1. Técnicas citogenéticas convencionales y moleculares

PA2. Estudio de cariotipos con cromosomopatías autosómicas y sexuales: Síndromes.

PA3. Interpretación de árboles genealógicos aplicados a la herencia monogénica. Elaboración del árbol genealógico del alumno.

PA4: Asesoramiento genético I

PA5: Asesoramiento genético II

PA6: Aplicaciones biomédicas de la investigación con células madre.

Prácticas de laboratorio

Práctica 1. Introducción a las técnicas empleadas en el laboratorio de cultivos celulares.

Práctica 2. Elaboración de medios para cultivos celulares. Preparación de fijadores, tampones, soluciones hipotónicas y colorantes específicos para cultivos celulares.

Práctica 3. Cultivo de linfocitos humanos obtenidos de sangre periférica.

Práctica 4. Procesamiento de los cultivos de linfocitos para la obtención de metafases, con las que se realizará y estudiará el cariotipo humano.

Práctica 5. Estudio de metafases con tinción normal: recuento e identificación cromosómica.

Práctica 6. Aprendizaje de la técnica de bandas G y estudio de metafases humanas con bandas G.

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

Práctica 8. Montaje del cariotipo del alumno obtenido a lo largo del curso de prácticas.

Práctica 9. Introducción a la técnica de FISH.

Metodología:

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

1. Actividades presenciales (75 horas)
2. Actividades no presenciales (75 horas)

Las actividades presenciales consisten en clases teóricas, prácticas de aula, prácticas de laboratorio y tutorías de aula.

Clases teóricas: (40 horas). Consistirán en exposiciones teóricas (1 hora) de los bloques temáticos en el aula, utilizando los adecuados medios audio-visuales. Junto a la clase magistral también se recurrirá al método participativo, valorando la participación, la cantidad y la calidad de las respuestas individuales y colectivas a las preguntas realizadas por el profesor. El éxito del uso de este método docente va aparejado al dominio que el estudiante posea del tema tratado en ese momento, por lo que es imprescindible que lo haya abordado con anterioridad en las fuentes bibliográficas recogidas en este proyecto docente. El profesor, al inicio de la clase, podrá solicitar a los alumnos exposiciones breves de ciertos aspectos del temario sobre los que se profundizará posteriormente durante la clase.

Prácticas de laboratorio: (19 horas). Consistirán en la realización de prácticas de sesiones de 2 horas, y tendrán como objetivo introducir al alumno en las técnicas citogenéticas clásica y molecular. El estudiante, a la finalización del periodo de prácticas, deberá entregar un portfolio representativo de los conocimientos y habilidades adquiridos por el estudiante durante las prácticas.

Prácticas de Aula: (12 horas). Estas reuniones de carácter presencial con el profesor pueden incluir trabajos de búsqueda de información y ejercicios en el aula, mediante el uso de publicaciones y noticias científicas, que ayudarán a los estudiantes a ampliar y profundizar reglamentariamente en los contenidos impartidos en las clases teóricas con el fin de integrarlos con los conocimientos prácticos adquiridos previamente.

Asimismo, los seminarios podrán ser utilizados para establecer un foro de resolución de dudas o de creación de grupos para la realización de trabajos dirigidos que podrán consistir en la realización de trabajos individuales y/o en equipo sobre un tema científico determinado y/o sobre un problema propuesto.

Opcionalmente también se contempla la exposición de artículos científicos, con objeto de introducir la investigación biomédica como opción o complemento en el perfil profesional de los estudiantes.

Tutorías de Aula: (4 horas). Estas reuniones del grupo de estudiantes con el profesor están destinadas a la consulta de cuestiones referentes a los contenidos propios de la asignatura.

Estas tutorías se complementarán opcionalmente con tutorías individuales, presenciales y no presenciales (realizadas a través del campus virtual de la universidad).

Contenidos de las clases teóricas (40 horas) + contenidos de las clases prácticas (19 horas) + contenidos de las prácticas de aula (12 horas) + Tutorías de aula (4 horas).

Estudio personal (75 horas)

Consistirá en el estudio de los contenidos propios de la asignatura, realizado por el estudiante y apoyándose en las diferentes actividades presenciales realizadas y en las diversas fuentes de información puestas a su disposición (libros, revistas, web...)

Evaluación:

Criterios de evaluación

A la finalización de la asignatura, las competencias que fueron adquiridas por el alumno serán evaluadas siguiendo los criterios que se citan a continuación. El alumno deberá de:

- Dominar los conceptos y conocimientos relacionados con las bases genéticas de la enfermedad y de las variaciones del estado normal de salud, así como los mecanismos celulares que se ven comprometidos como consecuencia de las variaciones en el genoma humano. Fuente para evaluar: pruebas de evaluación de los conocimientos teórico-prácticos.
- Haber desarrollado las suficientes habilidades prácticas, relacionadas con las técnicas de cultivo celular y microscopía, que le permitan confeccionar el cariotipo de un paciente o bien de un familiar de éste. Fuente: evaluación de la asistencia y participación activa y colaborativa en las prácticas de laboratorio del estudiante y porfolio de prácticas de laboratorio.
- Ser capaz de identificar las alteraciones cromosómicas numéricas y estructurales durante la confección de un cariotipo y predecir las consecuencias fenotípicas de dichas alteraciones. Fuente: evaluación de la asistencia y participación activa y colaborativa en las prácticas de laboratorio, prácticas de aula, porfolio de prácticas de laboratorio y de aula.
- Ser capaz de analizar e integrar la información extraída de la observación de las alteraciones fenotípicas, del árbol genealógico familiar y de análisis génicos o cromosómicos de un individuo afecto para realizar un diagnóstico preciso de la enfermedad y de su patrón de herencia. Fuente para evaluar: pruebas de evaluación de los conocimientos teórico-prácticos. Asistencia y participación activa y colaborativa en las prácticas de aula, porfolio de prácticas de aula.
- Ser capaz de dar asesoramiento genético cualificado y objetivo tanto a los pacientes afectados como a sus familiares. Fuente para evaluar: pruebas de evaluación de los conocimientos teórico-prácticos. Asistencia y participación activa y colaborativa en las prácticas de aula, porfolio de prácticas de aula.
- Ser capaz de valorar la importancia del cómo se relaciona y del por qué influye en la formación integral del Médico, el conocimiento adquirido en este ámbito con el aprendizaje de materias de otros ámbitos o disciplinas de las Ciencias de la Salud. Fuente para evaluar: pruebas de evaluación de los conocimientos teórico-prácticos. Asistencia y participación activa y colaborativa en las prácticas de aula, porfolio de prácticas de aula.
- Haber comprendido el método científico y los principios en que se basa para el análisis de datos o hechos, enunciar hipótesis, así como desarrollar modelos de experimentación cuyos resultados puedan validar dicha hipótesis. Fuente para evaluar: Asistencia y participación activa y colaborativa en las prácticas de aula, porfolio de prácticas de aula.

Sistemas de evaluación

La asistencia a las actividades docentes programadas durante las prácticas de laboratorio y las prácticas de aula es obligatoria. Una asistencia por debajo del 80% a estas actividades supondrá la exclusión del estudiante de la evaluación continua.

La evaluación continua estará dividida en dos grandes bloques:

1. Evaluación continua de los conocimientos teórico-prácticos (ECTP 80%): Consistirá en dos pruebas, que serán de preguntas tipo test de elección múltiple y respuesta única acompañado de preguntas que a criterio del profesor pueden ser, de respuesta extensa, de respuesta corta o bien problemas a resolver.

La primera prueba se realizará a mitad del periodo lectivo y se evaluará hasta el tema 11 del temario del programa teórico. La segunda prueba se realizará al finalizar el periodo lectivo, será necesario haber aprobado la primera prueba para presentarse y se evaluará desde el tema 12 hasta el tema 22 del programa teórico así como de los conocimientos y competencias adquiridos durante las prácticas de laboratorio y de aula.

Será necesario superar las dos pruebas con una nota igual o superior a 5 para que computen a la nota media del ECTP que representará el 80 % del valor total de la evaluación final.

Los alumnos que no hayan superado alguna de estas dos pruebas de evaluación continua podrán presentarse al examen final que se celebrará en la convocatoria ordinaria para superar la asignatura.

2. Evaluación de las actividades docentes presenciales programadas (EAP20%): Asistencia y participación activa y colaborativa en las actividades docentes presenciales del estudiante (AP10%) ya sean durante las clases teóricas, prácticas de aula, laboratorio o tutorías, más la elaboración de un portfolio de las actividades desarrolladas durante las prácticas de laboratorio (PL5%) y las prácticas de aula (PA5%).

Tras la realización de cada examen o prueba, el profesor de la asignatura dará a conocer los conocimientos mínimos, los resultados y métodos de resolución de las cuestiones y de los problemas planteados

Criterios de calificación

----- CONVOCATORIA ORDINARIA

Cada una de las pruebas o exámenes se calificarán de 0-10.

Una calificación inferior a 5 en la evaluación continua de los conocimientos teórico-prácticos (ECTP 80%) conlleva el suspenso de la asignatura. Además, para que la evaluación de las actividades docentes presenciales programadas (EAP20%) pueda computar para la calificación final de la asignatura deben superarse el examen teórico-práctico (ETP) con una nota igual o superior a 5.

Superado los criterios anteriores, la calificación final se calculará como sigue:

$$CF= 0,80.ECTP+0,20.EAP = 0,80.ECTP+0,10.AP+0,05PL+0,05PA.$$

La calificación final necesaria para aprobar la asignatura será de un 5. En este sentido, el alumno debe ser consciente que puede darse la circunstancia de que aun aprobando el examen teórico-práctico si no realiza una adecuada evaluación continua podría suspender la asignatura.

Por último, aquellos alumnos excluidos de esta evaluación continua, podrán presentarse al examen final que se celebrará en la convocatoria ordinaria, que equivaldrá a la ECTP (80%) pero no se le computará la evaluación de las actividades docentes presenciales programadas (EAP20%):
 $CF = 0,80.ECTP$

CONVOCATORIAS EXTRAORDINARIA Y ESPECIAL

En estas convocatorias los estudiantes deben realizar el examen final completo de la asignatura, no se contempla la liberación de elementos parciales. Los criterios de calificación respecto a las actividades docentes presenciales programadas (EAP20%) son aplicables también en esta convocatoria.

La calificación final necesaria para aprobar la asignatura será de un 5. En este sentido, el alumno debe ser consciente que puede darse la circunstancia de que aun aprobando el examen teórico-práctico si no realiza una adecuada evaluación continua podría suspender la asignatura.

Aquellos alumnos excluidos de la evaluación continua, podrán presentarse al examen final que se celebrará en la convocatoria ordinaria, pero no se le computará la evaluación de las actividades docentes presenciales programadas (EAP20%).

ESTUDIANTES REPETIDORES

Los estudiantes repetidores podrán realizar solamente las pruebas de evaluación continua de los conocimientos teórico-prácticos (ECTP 80%). Si el alumno hubiera realizado en cursos anteriores las actividades docentes presenciales programadas (EAP20%), se le contabilizará la calificación obtenida en dicho curso:

$$CF = 0,80.ECTP + 0,20.EAP = 0,80.ECTP + 0,10.AP + 0,05PL + 0,05PA.$$

En caso contrario deberá realizarlas o bien no se le computará la evaluación de las actividades docentes presenciales programadas (EAP20%):

$$CF = 0,80.ECTP$$

Plan de Aprendizaje (Plan de trabajo de cada estudiante)

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

1. Aprender a reconocer la causa genética de la patología humana, así como los mecanismos celulares que se ven comprometidos como consecuencia de las variaciones en el genoma humano y que le permitirán a lo largo de la carrera aplicarlos a otras materias.
2. Aprender a analizar e integrar la información extraída de la observación de los síntomas de una determinada patología, del árbol genealógico familiar y del análisis génico o cromosómico de un individuo afecto, para realizar un diagnóstico preciso de la enfermedad y de su patrón de herencia.
3. Aprender habilidades prácticas para desarrollar protocolos de trabajo en un laboratorio de genética humana destinados a la realización de ciertas pruebas de diagnóstico genético.
4. Aprender a dar asesoramiento genético, objetivo y de calidad, a pacientes y familiares para la prevención de patologías congénitas de origen genético y cromosómico.

5. Aprender a transmitir y comunicar a los progenitores de la necesidad de realizar terapias de estimulación precoz y rehabilitadoras en los recién nacidos afectados de alguna patología congénita.
6. Aprender a relacionar el conocimiento adquirido en este ámbito con el aprendizaje de materias de otros ámbitos o disciplinas de las Ciencias de la Salud.
7. Aprender cómo se llevan a cabo procesos de investigación relacionados con la genética médica, para profundizar en temas de investigación actual como la medicina regenerativa.

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

1. Actividades presenciales (75 horas)
2. Actividades no presenciales (75 horas)

Las actividades presenciales consisten en clases teóricas, prácticas de aula, prácticas de laboratorio y tutorías de aula.

Contenidos de las clases teóricas (40 horas) + contenidos de las clases prácticas (19 horas) + contenidos de las prácticas de aula (12 horas) + Tutorías de aula (4 horas).

La estructura del plan de trabajo está condicionada por la tipología de horarios definida por el Centro. Los horarios semanales y aulas asignadas se encuentran disponibles en la página web del centro. Al inicio del curso académico se le comunicará al alumnado cómo se llevará a cabo la temporalización de los contenidos que se desarrollarán en la asignatura y qué profesores serán los encargados de impartirlos

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

- Profesorado y Técnicos de Laboratorios
- Laboratorio de microscopía.
- Laboratorio de cultivos celulares.
- Herramientas informáticas. Sala de Informática
- Campus Virtual de la asignatura.
- Material docente.
- Fuentes de documentación: Biblioteca y recursos electrónicos. Índices, bases de datos y Herramientas Web de búsqueda de bibliografía.

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

Cuando finalice la asignatura, el alumno deberá:

Haber adquirido los conocimientos de las bases genéticas de la patología humana, así como los mecanismos celulares que se ven comprometidos como consecuencia de las variaciones en el genoma humano y que le permitirán a lo largo de la carrera aplicarlos a otras materias.

Ser capaz de analizar e integrar la información extraída de la observación de los síntomas de una determinada patología, del árbol genealógico familiar y del análisis génico o cromosómico de un

individuo afecto, para realizar un diagnóstico preciso de la enfermedad y de su patrón de herencia.

Haber adquirido las habilidades prácticas para desarrollar protocolos de trabajo en un laboratorio de genética humana destinados a la realización de ciertas pruebas de diagnóstico genético.

Ser capaz de dar asesoramiento genético objetivo y de calidad a pacientes y familiares para la prevención de las malformaciones congénitas de origen genético y cromosómico.

Ser capaz de concienciar a los progenitores de la necesidad de realizar terapias de estimulación precoz y rehabilitadoras en los recién nacidos afectados de alguna patología congénita.

Ser capaz de relacionar el conocimiento adquirido en este ámbito con el aprendizaje de materias de otros ámbitos o disciplinas de las Ciencias de la Salud.

Entender cómo se llevan a cabo los procesos de investigación relacionados con la genética médica para profundizar en temas de investigación actual como la medicina regenerativa.

Plan Tutorial

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

Se realizarán durante todo el periodo lectivo del curso académico mediante tutorías que podrán ser concertadas “in situ” y de acuerdo con la disponibilidad alumno/profesor. Por otro lado, el alumnado podrá solicitar cita, de entre un calendario ofertado por el profesor a través del Campus Virtual. Dicho calendario indicará, día, hora y el lugar donde se realizará dicha tutoría. Por tanto, el alumno que opte por este segundo sistema deberá, previamente a la tutoría, haber demandado la cita vía Campus Virtual de la asignatura.

Atención presencial a grupos de trabajo

Se podrán realizar durante todo el periodo lectivo del curso académico mediante tutorías concertadas, de acuerdo con la disponibilidad de los alumnos y el profesor.

Atención telefónica

A través del teléfono 928453423, y en cualquier caso, para situaciones de urgencia o excepcionales. Se recomienda sustituir por la atención vía E-mail: carlos.tabraue@ulpgc.es

Atención virtual (on-line)

Además del seguimiento programado, la comunicación estudiante-profesor podrá establecerse en cualquier momento a través de las herramientas del Campus virtual. Para ello se dispone de dos herramientas:

- Diálogo de Tutoría privada virtual: se recomienda su uso para consultar dudas de carácter individual y privado. Adecuado para cuestiones relativas a calificaciones o consultas personales, si bien puede usarse para plantear dudas sobre los contenidos.
- Foro general de la asignatura: En este foro público se podrá consultar todo tipo de dudas y realizar comentarios generales. Adecuado tanto para dudas sobre los contenidos científicos de la asignatura como para su programación.

Datos identificativos del profesorado que la imparte.

Datos identificativos del profesorado que la imparte

Dr./Dra. Carlos Tabraue Tarbay

(COORDINADOR)

Departamento: 278 - MORFOLOGÍA

Ámbito: 050 - Biología Celular

Área: 050 - Biología Celular

Despacho: MORFOLOGÍA

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

Dr./Dra. Cristina Bilbao Sieyro

Departamento: 278 - MORFOLOGÍA

Ámbito: 050 - Biología Celular

Área: 050 - Biología Celular

Despacho: MORFOLOGÍA

Teléfono: 928451468 **Correo Electrónico:** cristina.bilbao@ulpgc.es

Dr./Dra. Raquel Ramírez Moreno

Departamento: 278 - MORFOLOGÍA

Ámbito: 050 - Biología Celular

Área: 050 - Biología Celular

Despacho: MORFOLOGÍA

Teléfono: **Correo Electrónico:** raquel.ramirezmoreno@ulpgc.es

Dr./Dra. Pedro Luis Castro Alonso

Departamento: 278 - MORFOLOGÍA

Ámbito: 050 - Biología Celular

Área: 050 - Biología Celular

Despacho: MORFOLOGÍA

Teléfono: 928451468 **Correo Electrónico:** pedro.castro@ulpgc.es

Bibliografía

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

Alberto Juan Solari ; con la colaboración de Martín Roubicek.

Médica Panamericana,, Buenos Aires : (2011) - (4ª ed.)

978-950-06-0269-3

[2 Básico] Genética: un enfoque conceptual /

Benjamin A. Pierce.

Médica Panamericana,, Madrid : (2015) - (5ª ed.)

978-84-9835-392-1

[3 Básico] Herencia humana: principios y conceptos /

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

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

8448601327

[4 Básico] Emery's genética médica /

Robert F. Mueller, Ian D. Young.

Marbán,, Madrid : (2001) - (10ª ed.)

8471013304

[5 Recomendado] Genética médica /

Lynn B. Jorde, John C. Carey, Michael J. Bamshad.

Elsevier,, Barcelona : (2011) - (4ª ed.)

978-84-8086-715-3

[6 Recomendado] Thompson & Thompson genética en medicina /

Robert L. Nussbaum, Roderick R. McInnes, Huntington F. Willard ; preparación de nuevos casos clínicos y actualización de los anteriores Ada Hamosh.

Elsevier,, Barcelona : (2016) - (8ª ed.)

9788445826423