



UNIVERSIDAD DE LAS PALMAS  
DE GRAN CANARIA

GUÍA DOCENTE

CURSO: 2019/20

42907 - GENÉTICA HUMANA

**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

In the framework of medicine degree by the ULPGC, this subject provides knowledge to the student about the principles of human genetic, techniques of diagnosis and analysis criteria to approach the genetic disease.

At the conclusion of the subject, the student must have achieved the following skills: be able to identify the molecular and cellular basis of those pathologies that are due to a gene mutation or chromosomal alteration, be able to analyse a family tree to identify the pattern of inheritance of a genetic pathology and be able to provide basic genetic counselling to the patient and their family members.

## REQUISITOS PREVIOS

Para una adecuada adquisición de las competencias asignadas a esta asignatura es muy recomendable que el estudiantado haya adquirido previamente ciertas competencias y habilidades que están relacionadas con las disciplinas académicas de Biología Celular y de Bioquímica y Biología molecular. 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 el estudiantado que cursa 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 estudiantado conocimientos sobre las bases de la genética en humanos, técnicas de diagnóstico, criterios de análisis y asesoramiento genético, que le permitan abordar aquellas patologías que tienen como base una alteración cromosómica o génica y que tienen un reflejo fenotípico en el estado de salud del ser humano.

## Competencias que tiene asignadas:

El estudiantado debe adquirir, durante su formación las siguientes competencias:

### TRANSVERSALES (NUCLEARES):

N1: Comunicarse de forma adecuada y respetuosa con diferentes audiencias (clientes, promotores, agentes sociales, etc.), utilizando los soportes y vías de comunicación más apropiados (especialmente las nuevas tecnologías de la información y la comunicación) de modo que pueda llegar a comprender los intereses, necesidades y preocupaciones de las personas y organizaciones, así como expresar claramente el sentido de la misión que tiene encomendada y la forma en que puede contribuir con sus competencias y conocimientos profesionales, a la satisfacción de estos intereses, necesidades y preocupaciones.

N2: Cooperar con otras personas y organizaciones en la realización eficaz de funciones y tareas propias de su perfil profesional, desarrollando una actitud reflexiva sobre sus propias competencias y conocimientos profesionales y una actitud comprensiva y empática hacia las competencias y conocimientos de otros profesionales.

N3: Contribuir a la mejora continua de su profesión, así como de las organizaciones en las que desarrolla sus prácticas a través de la participación activa en procesos de investigación, desarrollo e innovación.

N4: Comprometerse activamente en el desarrollo de prácticas profesionales respetuosas con los derechos humanos, así como con las normas éticas propias de su ámbito profesional para generar confianza en los beneficiarios de su profesión y obtener la legitimidad y la autoridad que la sociedad le reconoce.

### BÁSICAS:

CB1: Que los/las estudiantes hayan demostrado poseer y comprender conocimientos en un área de estudio que parte de la base de la educación secundaria general, y se suele encontrar a un nivel que, si bien se apoya en libros de texto avanzados, incluye también algunos aspectos que implican conocimientos procedentes de la vanguardia de su campo de estudio.

CB2: Que los/las estudiantes sepan aplicar sus conocimientos a su trabajo o vocación de una forma profesional y posean las competencias que suelen demostrarse por medio de la elaboración y defensa de argumentos y la resolución de problemas dentro de su área de estudio.

CB3: Que los/las estudiantes tengan la capacidad de reunir e interpretar datos relevantes (normalmente dentro de su área de estudio) para emitir juicios que incluyan una reflexión sobre temas relevantes de índole social, científica o ética.

CB4: Que los/las estudiantes puedan transmitir información, ideas, problemas y soluciones a un público tanto especializado como no especializado.

### GENERALES:

B1: 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.

B3: Comprender y reconocer los efectos, mecanismos y manifestaciones de la enfermedad sobre la estructura y función del cuerpo humano.

B5: Comprender y reconocer los efectos del crecimiento, el desarrollo y el envejecimiento sobre el individuo y su entorno social

D3: Comunicarse de modo efectivo y claro, tanto de forma oral como escrita, con los pacientes, los familiares, los medios de comunicación y otros profesionales

D4: Establecer una buena comunicación interpersonal que capacite para dirigirse con eficiencia y empatía a los pacientes, a los familiares, medios de comunicación y otros profesionales.

D5: Comunicarse de forma efectiva en una segunda lengua, de preferencia inglés

E1: Reconocer los determinantes de salud en la población, tanto los genéticos como los dependientes del sexo y estilos de vida, demográficos, ambientales, sociales, económicos, psicológicos y culturales

F1: conocer, valorar críticamente y saber utilizar las fuentes de información clínica y biomédica para obtener, organizar, interpretar y comunicar la información científica y sanitaria.

F2: Saber utilizar las tecnologías de la información y la comunicación en las actividades clínicas, terapéuticas, preventivas y de investigación

G4: Adquirir la formación básica para la actividad investigadora.

#### ESPECÍFICAS DEL MÓDULO:

EM101: Conocer la estructura y función celular

EM110: Información, expresión y regulación génica.

EM111: Herencia

EM127: Manejar material y técnicas básicas de laboratorio.

### Objetivos:

Los objetivos de esta asignatura, están orientados a que el estudiantado, como futuros/as profesionales médicos/as, obtenga 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 (paralelamente a las competencias) en conseguir que el estudiantado al finalizar el curso:

O1. 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 de un individuo o del conjunto de una población. (Competencias B1, B3, B5, E1, EM101, EM110, EM111).

O2. Desarrolle las suficientes habilidades prácticas, relacionadas con las técnicas de cultivo celular y microscopía, que le permitan realizar un cariotipo mediante bandas G o una hibridación in situ fluorescente (FISH), de un paciente o bien de un familiar de éste (EM127).

O3. Sea capaz de identificar las alteraciones cromosómicas numéricas y estructurales durante el análisis de un cariotipo o FISH y predecir las consecuencias fenotípicas de dichas alteraciones (B1, B3, B5, EM127).

O4. 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 una persona afecta para realizar un diagnóstico preciso de la enfermedad y de su patrón de herencia (F1, F2, EM110, EM111).

O5. Sea capaz de dar asesoramiento genético cualificado y objetivo tanto a los pacientes afectados como a sus familiares (N1, N2, N4, CB2, CB4, D3, D4).

O6. Sea capaz de valorar la importancia del cómo se relaciona y del por qué influye en la formación integral del médico/a, el conocimiento adquirido en este ámbito con el aprendizaje de materias de otros ámbitos o disciplinas de las Ciencias de la Salud (N1, N2, N3, N4, CB1, CB3, F1, F2).

O7. 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 (N1, N2, N3, N4, CB1, CB2, CB3, CB4 F1, F2, G4).

### CLASES TEÓRICAS

#### INTRODUCCIÓN A LA GENÉTICA HUMANA

##### Tema 1. CONCEPTOS DE HERENCIA Y GENÉTICA HUMANA.

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

##### Tema 2. ESTRUCTURA Y FUNCIÓN DE LA INFORMACIÓN GENÉTICA.

El ciclo vital de las células. Puntos de control del ciclo celular y su regulación enzimática. Proliferación y diferenciación celular. Organización del ADN durante la interfase y durante la mitosis: Cromatina y cromosomas. Telómeros y senescencia replicativa.

##### Tema 3. GENOMA HUMANO.

Proyecto genoma humano y proyecto ENCODE (ENCyclopedia Of DNA Elements). Genes codificantes y no codificantes de proteínas. Organización del genoma humano. Tipos de secuencias de ADN: de copia simple y repetitivo. ADN extragenómico y secuencias relacionadas con genes.

##### Tema 4. REGULACIÓN DE LA EXPRESIÓN GÉNICA.

Regulación del flujo de la información genética: Genes no regulados e inducibles. Factores de transcripción: Elementos promotores y reguladores de la expresión génica. Aspectos epigenéticos de la expresión génica: Mecanismos de control de la condensación y función de la cromatina. Otros mecanismos de regulación de la expresión génica: el ARN no codificante. Regulación postraduccional.

##### Tema 5. ALTERACIONES DEL ADN Y SU TRANSMISIÓN A LA DESCENDENCIA.

Variabilidad genética y mutaciones. Relaciones cromosoma/gen/loci/alelo. Genotipo. Polimorfismos. Enfermedad genética somática adquirida y enfermedad congénita transmisible. Tipo de mutaciones: alteraciones génicas y cromosomopatías. Relación entre las mutaciones y errores en el ciclo celular. Mitosis. Meiosis y la recombinación genética. Gametogénesis y fecundación.

##### Tema 6. TÉCNICAS DE ESTUDIO

Indicaciones clínicas para el análisis cromosómico y genómico. Objetivo de la citogenética en el diagnóstico prenatal y postnatal. Análisis cromosómico: elaboración de Cariotipos. Obtención de metafases mediante cultivos celulares para el estudio de los cromosomas. Técnicas de bandeo cromosómico: Bandas G, C, Q. Técnicas de citogenética molecular: FISH (hibridación in situ fluorescente) y CGH (Hibridación Genómica Comparada). Técnicas de análisis genómico: Secuenciación genómica.

#### ALTERACIONES CROMOSÓMICAS

##### Tema 7. CITOGENÉTICA: 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. Polimorfismos cromosómicos. Introducción a la formulación de las alteraciones cromosómicas. Cromosomopatías numéricas y estructurales.

## Tema 8. ALTERACIONES CROMOSÓMICAS NUMÉRICAS DE LOS AUTOSOMAS I: POLIPLOIDÍAS.

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

## Tema 9. ALTERACIONES CROMOSÓMICAS NUMÉRICAS DE LOS AUTOSOMAS II: ANEUPLOIDÍAS.

Monosomías, trisomías y tetrasomías. Origen: Fenómenos de no disyunción meiótica y mitótica. Trisomías totales, parciales y mosaicos. Trisomía primaria o secundaria. 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 10. ALTERACIONES ESTRUCTURALES AUTOSÓMICAS I: AFECTAN A UN CROMOSOMA.

Dosis génica y equilibrio génico. Alteraciones cromosómicas equilibradas y no equilibradas. Síndromes de delección autosómica. Síndromes de microdelección. Implicaciones de la impronta génica (imprinting) y disomía uniparental en los síndromes de Prader Willi y síndrome de Angelman. Cromosoma marcador y cromosoma en anillo. Duplicaciones. Isocromosoma. Inversiones pericéntricas y paracéntricas.

## Tema 11. ALTERACIONES ESTRUCTURALES AUTOSÓMICAS II: AFECTAN A MÁS DE UN CROMOSOMA.

Translocaciones: translocación recíproca y translocación robertsoniana. Riesgos de cromosopatías en la descendencia de los portadores equilibrados de las translocaciones. Inserciones cromosómicas.

## Tema 12. ALTERACIONES NUMÉRICAS Y ESTRUCTURALES DE LOS CROMOSOMAS SEXUALES

Características de los cromosomas sexuales. Inactivación del cromosoma X: lionización, corpúsculo de Barr. Regulación epigenética de la inactivación y sus implicaciones en las patologías ligadas al cromosoma X. Cromosopatías que afectan al sexo femenino: Síndrome de Turner. Isocromosoma X. Síndrome de triplo X. Cromosopatías 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 13. TRASTORNOS DEL DESARROLLO SEXUAL (TDS). INTERSEXUALIDAD EN LA ESPECIE HUMANA

Sexo cromosómico, gonadal y fenotípico. Desarrollo de las gónadas. TDS: alteraciones génicas y citogenéticas. Trastornos del desarrollo gonadal: disgenesia gonadal. TDS asociado a 46,XY. TDS asociado a 46,XX. Trastornos del Desarrollo Sexual que implican solo al sexo fenotípico. Virilización de los lactantes 46,XX en la hiperplasia suprarrenal congénita. Masculinización Incompleta de los lactantes 46, XY: deficiencia de 5 $\alpha$ -reductasa y síndrome de insensibilización androgénica en individuos XY.

## ALTERACIONES GÉNICAS

## Tema 14. HERENCIA DE LAS ALTERACIONES GÉNICAS. PATRONES DE HERENCIA MONOGÉNICA.

Concepto de genotipo y fenotipo: carácter dominante o recesivo. Conceptos de alelo, gen, locus. Homocigosis y heterocigosis.. Variabilidad genética. Patrones de herencia: herencia monogénica, poligénica y multifactorial. Herencia monogénica o mendeliana: autosómica y ligada al sexo. Herencia monogénica recesiva y dominante. Clasificación de McKusick. Importancia del árbol

genealógico o estudio familiar. Factores que pueden alterar los patrones de estudio genealógico: Penetrancia, expresividad y edad de inicio. Heterogeneidad entre genotipo y fenotipo: heterogeneidad alélica, heterogeneidad de locus, heterogeneidad clínica o fenotípica, pleiotropía.

#### Tema 15. 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. Patologías representativas de trastornos hereditarios A-D. Mutaciones de novo. Fenotipo Limitado al Sexo en trastornos A-D.

#### Tema 16. HERENCIA MONOGÉNICA AUTOSÓMICA RECESIVA.

Importancia clínica e incidencia. Haplosuficiencia. Mutaciones de novo e Isodisomía. Emparejamientos que dan lugar a hijos afectados y riesgos para la descendencia. Frecuencia de portador. Consanguinidad y endogamia. Cuantificación de la consanguinidad: coeficiente de parentesco. El coeficiente de endogamia. Modelo de árbol genealógico y criterios de clasificación. Patologías representativas de trastornos hereditarios A-R.

#### Tema 17. VARIACIÓN GENÉTICA EN LAS POBLACIONES.

Conceptos básicos de probabilidad aplicados a la genética médica: principio de la independencia. Cálculo de Frecuencias génicas y genotípicas. Principio de Hardy-Weinberg. Cálculo de la frecuencia de portador para trastornos A-R en una población. Causas de la variación genética: selección natural, deriva genética, efecto fundador y flujo génico.

#### Tema 18. GENÉTICA DE LOS ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO I

Generalidades. Garrod y la alcaptonuria. Importancia clínica e incidencia. Metabolopatías congénitas de los hidratos de carbono, aminoácidos, lípidos, bases nitrogenadas y metales. Patologías representativas. Pruebas de cribado poblacional.

#### Tema 19. GENÉTICA DE LOS ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO II

Citopatías congénitas: Características generales. Enfermedades de acúmulo lisosomal: Esfingolipidosis, mucopolisacaridosis y glucogenosis. Enfermedad peroxisomal. Enfermedad mitocondrial. Herencia mitocondrial: sistema genético mitocondrial. Heteroplasmia. Herencia citoplasmática o materna. Patologías representativas.

#### Tema 20. 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. Herencia pseudoautosómica. Herencia relacionada con el sexo: Herencia limitada por el sexo y herencia influenciada por el sexo.

#### Tema 21 HERENCIA MONOGÉNICA NO MENDELIANA.

Herencia mitocondrial. Impronta genómica (imprinting). Disomía uniparental (isodisomía y heterodisomía). Mecanismos genómicos que originan S. Prader Willi o S. Angelman. Expansión de tripletes y anticipación génica: Patologías representativas. Codominancia. Alelismo múltiple: Sistema ABO.

#### Tema 22 HERENCIA MULTIFACTORIAL

Herencia multifactorial y enfermedades comunes. Importancia clínica e incidencia. Poligenia. Contribución de los factores ambientales a las enfermedades genéticas complejas. Rasgos cualitativos y cuantitativos de las enfermedades multifactoriales. Rango normal de un rasgo

cuantitativo y valor umbral de susceptibilidad. Patologías representativas. Estudios con gemelos: implicaciones de los factores genéticos y ambientales en las enfermedades comunes.

## Tema 23 GENÉTICA DEL CÁNCER

Introducción a la patología neoplásica. Cáncer y ciclo celular: mutaciones y descontrol de la proliferación y la diferenciación celular. El cáncer como enfermedad multifactorial: factores genéticos y ambientales. Agrupamiento familiar. Principales tipos genes asociados a cáncer: genes supresores de tumores, oncogenes y genes reparadores del ADN. Carcinogénesis: Proceso multi-hit o acumulación secuencial de mutaciones en el origen del cáncer de colon. Epigenética y cáncer. Citogenética y cáncer. Inestabilidad genómica o cromosómica en síndromes cancerosos hereditarios.

## PRÁCTICAS DE AULA

PA1. Mecanismos epigenéticos reguladores la expresión génica.

PA2. Técnicas citogenéticas convencionales y moleculares

PA3. Estudio basado en la resolución de problemas donde se presentan diferentes tipos de alteraciones cromosómicas.

PA4: Aspectos de bioética en genética médica I.

PA5: Aspectos de bioética en genética médica II.

PA6: Estudio basado en la resolución de problemas donde se presentan diferentes patrones de herencia monogénica.

## PRÁCTICAS DE LABORATORIO (la distribución podría variar)

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

Práctica 2. Cultivo de linfocitos humanos obtenidos de sangre periférica.

Práctica 3. Procesamiento de los cultivos de linfocitos para la obtención de metafases, con las que se realizará y estudiará el cariotipo humano.

Práctica 4. Estudio de metafases con tinción normal: recuento e identificación cromosómica. Introducción a la técnica de bandas C y estudio de metafases humanas con bandas C.

Práctica 5. Aprendizaje de la técnica de bandas G y estudio de metafases humanas con bandas G .

Práctica 6. Montaje de un cariotipo a partir de una metafase humana obtenida mediante bandas G (I).

Práctica 7. Montaje de un cariotipo a partir de una metafase humana obtenida mediante bandas G (II). Identificación de un síndrome a partir de una metafase humana obtenida mediante bandas G

Práctica 8. Análisis de cromosomopatías mediante técnica de hibridación in situ fluorescente (FISH) I.

Práctica 9. Análisis de cromosomopatías mediante técnica de hibridación in situ fluorescente (FISH) II.

## 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.

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).

Clases teóricas: (40 horas). En sesiones de una hora, el profesorado, utilizando medios audio-visuales, realizará breves introducciones teóricas de los bloques temáticos, donde orientará al estudiante sobre los contenidos y aspectos más relevantes de cada uno de los temas que conforman el contenido de la asignatura. A continuación, cada estudiante junto con otro/as compañero/as realizará un trabajo colaborativo, profundizando sobre el tema abordado por el profesorado. Para ello cada estudiante haciendo uso de la bibliografía recomendada por el profesorado y de herramientas TIC accederá a las fuentes de información que crea conveniente o que haya recomendado el profesorado. Durante el trabajo colaborativo se valorará la participación, la cantidad y la calidad de las respuestas individuales y colectivas a las preguntas realizadas por el profesorado. En una sesión posterior el profesorado solicitará al estudiante exposiciones breves de ciertos aspectos del tema abordado, donde el profesorado responderá a las dudas surgidas durante el trabajo colaborativo y donde además corregirá los posibles errores cometidos durante la exposición por parte del estudiante.

Prácticas de laboratorio: (19 horas). En sesiones de 2 horas, consistirán en la realización de prácticas que introduzcan al estudiante en las técnicas de citogenéticas clásica y molecular. El profesorado podrá requerir al estudiante, a la finalización del periodo de prácticas, un portfolio representativo de los conocimientos y habilidades adquiridos durante las prácticas.

Prácticas de Aula: (12 horas). Estas reuniones de carácter presencial con el profesorado pueden incluir, visualización y análisis de vídeos relacionados con los temas tratados durante las clases teóricas o prácticas, trabajos de búsqueda de información y ejercicios en el aula, mediante el uso de publicaciones y noticias científicas, que ayudarán al estudiantado a ampliar y profundizar regladamente 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.

Tutorías de Aula: (4 horas). Estas reuniones de grupos de estudiantes con el profesorado están destinadas a la consulta y aclaración 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).

Estudio personal (75 horas)

Consistirá en el estudio de los contenidos propios de la asignatura, realizado por cada 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, los elementos de conocimiento y habilidades que fueron adquiridas por cada estudiante (resultados del aprendizaje) serán evaluadas siguiendo los criterios que se citan a continuación.

1. Domina el cuerpo teórico y práctico de la materia (resultados del aprendizaje: R1-R4). Fuente para evaluar: Examen final y pruebas de evaluación continua de los conocimientos teórico-prácticos.
2. Sabe confeccionar el cariotipo de un paciente e identifica las alteraciones cromosómicas

numéricas y estructurales que contiene (R1, R2). Fuente para evaluar: Participación activa y colaborativa en las prácticas de laboratorio y porfolio de prácticas de laboratorio.

3. Reconoce y valora un patrón de herencia derivado de un estudio familiar (R3, R4). Fuente para evaluar: Examen final y pruebas de evaluación continua de los conocimientos teórico-prácticos. Participación activa y colaborativa en las prácticas de aula, porfolio de prácticas de aula.

4. Identifica y selecciona de manera objetiva los datos importantes que debe incluir el asesoramiento genético a un paciente (R1, R3, R4). Fuente para evaluar: Examen final y pruebas de evaluación continua de los conocimientos teórico-prácticos. Participación activa y colaborativa en las prácticas de aula, porfolio de prácticas de aula.

5. Analiza e integra conocimientos de otras disciplinas relacionadas, diferenciando con claridad el conocimiento científico del que no lo es (R1, R5). Fuente para evaluar: Participación activa y colaborativa en las clases teóricas, prácticas de aula, porfolio de prácticas de aula.

6. Encuentra y analiza, mediante trabajo colaborativo, información bibliográfica relevante sobre la materia. La presenta, argumenta y discute en contextos de grupo. (R1, R2, R3, R4, R5). Fuente para evaluar: Participación activa y colaborativa en las clases teóricas y prácticas de aula, porfolio de prácticas de aula.

#### Sistemas de evaluación

-----

1. Examen teórico-práctico escrito (E 60%). Examen, consistente en una sección de preguntas tipo test (preguntas de 5 opciones y sólo una verdadera) y otra sección de preguntas cortas/problemas.

#### Evaluación continua:

2. Resultados de la Clases teóricas (T 20%). Búsqueda de información relacionada con los contenidos, lectura y preparación de los contenidos, participación en las clases, respuestas a las preguntas planteadas, trabajo colaborativo, exposición y entrega de contenidos.

3. Resultados de Prácticas de Aula o Seminarios (S 10%). Trabajo colaborativo, exposición y dossier de los seminarios.

4. Resultados de Prácticas de Laboratorio (PL 10%). Desempeño en el Laboratorio, participación en las clases, respuestas a las preguntas planteadas y trabajo colaborativo (según observación del docente). Porfolio de prácticas de laboratorio.

#### Criterios de calificación

-----

La asistencia a las actividades docentes programadas durante las prácticas de laboratorio y las prácticas de aula es obligatoria. Solo se permite una sola falta a alguna de las clases de dichas actividades, la falta a más de una clase se califica con un 0 en los resultados de la evaluación continua.

La no entrega de los trabajos obligatorios correspondientes a las actividades docentes programadas durante las clases teóricas, prácticas de laboratorio y las prácticas de aula se califica con un 0 en los resultados de esa actividad. En caso de que un estudiante no haya podido cumplimentar en tiempo y forma alguna actividad (porfolio de Prácticas, dossier de seminarios etc.) deberá entregarlas, aplicándosele una penalización, en el plazo extemporáneo indicado a través del Campus virtual.

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

Una calificación inferior a 5 en el examen teórico-práctico escrito conlleva el suspenso de la asignatura. Cada una de las secciones del examen se debe aprobar con un 5 para que puedan computar a la nota final del examen. El examen se evalúa globalmente, cómo una única unidad indivisible. No se guardará ninguna parte o sección del examen para siguientes convocatorias.

Además, para que la evaluación del resto de actividades docentes presenciales programadas (T, PL, PA) pueda computar para la calificación final de la asignatura deben superarse el examen teórico-práctico (E) con una nota igual o superior a 5.

Superado los criterios anteriores, la calificación final se calculará como sigue:  $CF=0,60E+0,20T+0,10PL+0,10PA$ .

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

#### CONVOCATORIA ORDINARIA:

Se aplicará lo anterior de forma genérica.

La entrega retrasada de las actividades obligatorias se penalizará con un 20-40% de la puntuación máxima dependiendo del retraso.

En caso de quedar excluidos de la evaluación continua podrán presentarse al examen final que se celebrará en la convocatoria ordinaria, que equivaldrá a la E (60%) pero no se le computará la evaluación de las actividades docentes presenciales programadas:  $CF=0,60E$

#### CONVOCATORIAS EXTRAORDINARIA Y ESPECIAL

Son aplicables los mismos ítems evaluables, con el mismo peso.

La entrega retrasada de las actividades obligatorias se penalizará con un 40-60% de la puntuación máxima dependiendo del retraso.

En caso de quedar excluidos de la evaluación continua podrán presentarse al examen final que se celebrará en la convocatoria ordinaria, que equivaldrá a la E (60%) pero no se le computará la evaluación de las actividades docentes presenciales programadas:  $CF=0,60E$

#### ESTUDIANTES REPETIDORES

Si un estudiante hubiera realizado en cursos anteriores las actividades docentes presenciales programadas, se le contabilizará la calificación obtenida en dicho curso:

$CF=0,60E+0,20T+0,10PL+0,10PA$ .

Las Prácticas de Laboratorio superadas serán válidas durante los dos años posteriores y no es obligatorio repetirlas (BOULPGC nº 6 de 2011, de 6 de junio). Se aplicará la misma consideración al resto de actividades de la evaluación continua.

Transcurridos dos cursos desde la superación, deberá volver a realizarlas o bien no se le computará la evaluación de las actividades docentes presenciales programadas:

$CF=0,60.E$

### **Plan de Aprendizaje (Plan de trabajo de cada estudiante)**

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

1. Clases teóricas: 40 sesiones de 1 h. (3 h/semana). 40 horas de estudio.

Tareas: Lectura previa de los temas. Anotación de dudas para planteamiento en el aula.

Elaboración de material didáctico de cada uno de los temas mediante trabajo colaborativo. Exposición y análisis del tema en el aula.

Recursos: Material multimedia en aula virtual / Bibliografía recomendada por el profesorado / Búsqueda autónoma de información (Biblioteca, TIC) / Herramientas TIC del aula virtual

2. Seminarios. 6 sesiones de 2h. en semanas alternas

Tareas: 1 hora previa de búsqueda, lectura y estudio. 1 hora posterior de análisis y trabajo colaborativo. Entrega de resultados vía aula virtual.

Recursos: Búsqueda autónoma de información (Biblioteca, TIC) / Bibliografía y materiales del aula virtual / Herramientas TIC del aula virtual

3. Prácticas de Laboratorio. 8 sesiones de 2h, más 1 sesión de 1 hora.

Tareas: Estudio previo del protocolo de prácticas. Realización de la práctica de laboratorio guiada por el profesorado y personal de laboratorio. Análisis de resultados en el microscopio óptico. Planteamiento de casos prácticos. Entrega de resultados vía aula virtual.

Recursos: Protocolos de Prácticas de Laboratorio (aula virtual), Equipamiento de laboratorio específico, Herramientas TIC del aula virtual.

4. Tutorías de Aula. 4 sesiones de 1 hora.

Tareas: Estudio previo del cuerpo teórico-práctico de la asignatura. Posterior exposición en el aula de cuestiones y dudas. Análisis y resolución de las cuestiones planteadas.

Recursos: Búsqueda autónoma de información (Biblioteca, TIC) / Bibliografía y materiales del aula virtual / Herramientas TIC del aula virtual

### **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: <http://www.fccs.ulpgc.es/index.php/en/oa/horarios-de-clase/medicina.html>

Al inicio del curso académico se le comunicará al estudiante cómo se llevará a cabo la temporalización de los contenidos que se desarrollarán en la asignatura y qué docentes serán los encargados de impartirlos.

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

- Laboratorio de microscopía.
- Laboratorio de cultivos celulares.
- Herramientas ofimáticas. Sala de Informática
- Aula 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.**

Al terminar el curso cada estudiante presentará los siguientes resultados en su aprendizaje, derivados de los objetivos marcados en esta asignatura:

R1: Reconoce 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, lo que le permitirá a lo largo de la carrera aplicarlos a otras disciplinas académicas relacionadas (O1, O4, O6, O7).

R2: Conoce los protocolos de trabajo, y sabe llevarlos a cabo, en un laboratorio de genética humana destinados a la realización de ciertas pruebas de diagnóstico genético (O2, O3).

R3: Analiza e integra 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 paciente afecto, para realizar un diagnóstico preciso de la enfermedad y de su patrón de herencia (O1, O2 O3, O5).

R4: Es capaz de dar asesoramiento genético, objetivo y de calidad, a pacientes y familiares para la prevención de patologías congénitas de origen genético y cromosómico (O1, O4, O5, O6).

R5: Reconoce y entiende los procesos de investigación actuales en genética y que afectan a otras disciplinas académicas de las Ciencias de la Salud, además de los problemas bioéticos derivados de la investigación en genética humana (O1, O6, O7).

## **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 estudiante/docente. Por otro lado, un estudiante podrán solicitar cita, de entre un calendario ofertado por el profesorado que opte por este segundo sistema deberá, previamente a la tutoría, haber demandado la cita vía Campus Virtual de la asignatura.

Para aquellos estudiantes que se encuentren en 5ª, 6ª y 7ª convocatoria y demanden una tutela específica se creará un plan de acción tutorial personalizado acorde al PATOE de la Facultad, que incluya un programa de reuniones, actividades de aprendizaje complementarias y actividades de evaluación destinadas a intentar que finalicen con éxito 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 del estudiante y del docente.

## Atención telefónica

Únicamente se contempla para situaciones de urgencia o excepcionales A través del teléfono 928453423 o vía E-mail: carlos.tabraue@ulpgc.es

## Atención virtual (on-line)

Además del seguimiento programado, la comunicación estudiante-docente 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. 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. María del Mar Romero Alemán**  
**Departamento:** 278 - MORFOLOGÍA  
**Ámbito:** 050 - Biología Celular  
**Área:** 050 - Biología Celular  
**Despacho:** MORFOLOGÍA  
**Teléfono:** 928453425 **Correo Electrónico:** mariadelmar.romero@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] Biología celular biomédica /

*Alfonso Calvo Gonzalez ...[et al.].*

*Elsevier,, Barcelona : (2015)*

*978-84-9022-036-8*

---

### [6 Recomendado] Biología celular y molecular /

*Harvey Lodish ... [et al.].*

*Panamericana,, Buenos Aires ... [etc.] : (2016) - (7ª ed.)*

*978-950-06-0626-4*

---

### [7 Recomendado] Genética médica /

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

*Elsevier,, Barcelona : (2016) - (5ª ed.)*

*978-84-9113-058-1*

---

### [8 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*