



UNIVERSIDAD DE LAS PALMAS
DE GRAN CANARIA

GUÍA DOCENTE

CURSO: 2020/21

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

“Human Genetics” studies the basis of the biological variation and its inheritance in human beings. In the framework of Medicine Degree by the ULPGC, this subject provides knowledge and general training to the student, about the principles of human genetic, techniques of diagnosis and analysis criteria to approach the genetic disease. According to the curriculum of the Medicine Degree, this subject is included in the module I, entitled “Morphology, structure and function of the human body”.

Briefly, at the conclusion of the subject, the student will must be able to:

- To show knowledge and understanding about the chromosomal or gene alterations, which are reflected in variations of the state of health.
- To recognize the genetic cause of the human pathology and identify the possible cellular mechanisms that can be altered due to variations in the human genome.
- To analyse and integrate the information from phenotypic alterations, a family tree and genetic analysis of an affected patient to determinate the possible pattern of inheritance of a genetic pathology.
- To provide basic genetic counselling to the patient and their family members.
- To select the appropriated genetic diagnostic test according to the kind of genetic alteration.
- To show comprehension about working protocols and its implementation in a human genetics Lab.

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 directamente con las disciplinas académicas de Biología Celular y de Bioquímica y Biología molecular, y que están vinculadas al conocimiento básico de la estructura, composición bioquímica y función de las células y tejidos. 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 a los futuros profesionales médico/as conocimientos, acerca de las bases de la genética del Ser Humano y sobre técnicas de diagnóstico, criterios de análisis y de asesoramiento genético, que le permitirán en un futuro abordar aquellas variaciones en el fenotipo de un individuo que tienen como causa una variación o alteración cromosómica o génica y que pueden tener un reflejo patológico en el estado de salud del Ser Humano.

Esta asignatura presenta una especial vinculación con las asignaturas de Biología para Ciencias de la Salud”, “Histología de Sistemas”, “Bioquímica I” y “Bioquímica II” pero también con el resto de asignaturas del módulo I pues en su conjunto permiten la organización gradual del aprendizaje para alcanzar las competencias del módulo. También está ligada a la asignatura optativa “Fundamentos de la Investigación Biológica (FIB)”. Además, provee al estudiante la formación básica necesaria para el aprendizaje de los contenidos de los otros módulos, principalmente del módulo III (Formación Clínica Humana) y módulo IV (Procedimientos Diagnósticos y Terapéuticos), pues la Patología, las pruebas diagnósticas y los procedimientos terapéuticos frecuentemente presentan una causa genética que los fundamenta.

Competencias que tiene asignadas:

A continuación, se enumeran y describen las competencias nucleares, generales y específicas que han sido asignadas a la asignatura, de entre el conjunto de competencias vinculadas a la materia 2: Bases de la Medicina, perteneciente al Módulo I, Morfología, Estructura y Función del Cuerpo Humano, según memoria Verifica del Título de Grado en Medicina por la ULPGC.

El estudiantado debe adquirir, durante su formación en la asignatura de Genética Humana, las siguientes competencias:

NUCLEARES (comunes de la ULPGC)

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.

N5: Participar activamente en la integración multicultural que favorezca el pleno desarrollo humano, la convivencia y la justicia social.

GENERALES (Título de Grado de Medicina)

B. Fundamentos científicos de la Medicina

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.

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

D. Habilidades de comunicación:

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.

F. Manejo de la información

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

G. Análisis crítico e investigación:

G4. Adquirir la formación básica para la actividad investigadora.

ESPECÍFICAS DEL MÓDULO:

EM01: Conocer la estructura y función celular.

EM10: Información, expresión y regulación génica.

EM11: Herencia

EM27: Manejar material y técnicas básicas de laboratorio.

Objetivos:

El objetivo general de esta asignatura está orientado a que cada estudiante, como futuro/a profesional médico/a, obtenga un conocimiento global de la Genética Humana como disciplina Biomédica y conozca la relación e influencia con otras ramas de la Medicina.

Los objetivos específicos de la asignatura se concretan, paralelamente a las competencias (detalladas entre paréntesis), en conseguir que el estudiantado a lo largo de la asignatura:

O1. Comprenda las posibles causas genéticas que generan variaciones del estado normal de salud en un individuo o en el conjunto de una población. (Competencias B1, B5, EM01, EM10, EM11).

O2. Conozca cómo pueden verse alterados o comprometidos los mecanismos celulares como consecuencia de las variaciones en el genoma de un individuo. (B1, B5, EM01, EM10, EM11).

O3. Desarrolle las suficientes habilidades prácticas, relacionadas con las técnicas de cultivos celulares 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 (EM01, EM10, EM27).

O4. Aprenda a identificar las alteraciones cromosómicas numéricas y estructurales más frecuentes, durante el análisis de un cariotipo o FISH, y a estimar la gravedad de las posibles consecuencias fenotípicas de dichas alteraciones (B1, B5, EM01, EM10, EM11, EM27).

O5. Aprenda a identificar patrones de herencia de una enfermedad a partir de la información extraída, del árbol genealógico familiar, de los análisis genéticos de una persona afectada, y de bases de datos de genética humana. (B1, F1, F2, EM01, EM10, EM11).

O6. Adquiera las habilidades necesarias para dar un asesoramiento genético básico, pero cualificado, objetivo y ético, tanto a los pacientes afectados como a sus familiares (N1, N2, N4, D3, D4, F1, EM11).

O7. Entienda cómo se relaciona el conocimiento adquirido en esta asignatura con el aprendizaje de otras asignaturas o materias pertenecientes a otros ámbitos o disciplinas de las Ciencias de la Salud y de su importancia en la formación integral del médico/a (N2, N3, F1, F2, EM10, EM11).

O8. Comprenda el método científico y los principios en que se basa, con el fin de poder valorar hechos científicamente demostrados, discernir entre ciencia y pseudociencia, así como para analizar y contrastar datos experimentales, lo que le permitirá profundizar en temas de investigación (N1, N3, N4, F1, F2, G4).

Contenidos:

El tiempo indicado para cada una de los temas es aproximado, dependiendo de las necesidades y ritmo de cada grupo de estudiantes.

CLASES TEÓRICAS (40 horas)

BLOQUE I. INTRODUCCIÓN A LA GENÉTICA HUMANA

Tema 1. CONCEPTOS DE HERENCIA Y GENÉTICA HUMANA. CONTRIBUCIÓN AL PERFIL PROFESIONAL DEL FUTURO/A MÉDICO/A (1h).

La genética como disciplina académica: especialidades y áreas de interés para las Ciencias de la Salud. Evolución de la genética: de la escuela filosófica griega al Proyecto ENCODE. Los genes y

su influencia sobre el estado de salud del Ser humano: trastornos hereditarios del fenotipo. Tipos de alteraciones genéticas con reflejo fenotípico: Alteraciones cromosómicas, monogénicas y multifactoriales. 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. Consideraciones como futura especialidad médica dentro del programa formativo MIR.

Tema 2. ESTRUCTURA Y FUNCIÓN DE LA INFORMACIÓN GENÉTICA DURANTE EL CICLO CELULAR. (1h)

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

Tema 3. GENOMA HUMANO. (1h)

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. (2h)

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. (2h)

Variabilidad genética y mutaciones. Relaciones cromosoma/gen/loci/alelo. Genotipo. Concepto de "polimorfismo". 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 Vs. Meiosis y la recombinación genética. Gametogénesis y fecundación.

Tema 6. TÉCNICAS DE ESTUDIO EN GENÉTICA HUMANA. (2h)

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.

BLOQUE II: ALTERACIONES CROMOSÓMICAS

Tema 7. CITOGENÉTICA: EL CARIOTIPO HUMANO. (1h)

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 NUMÉRICAS DE LOS AUTOSOMAS I: POLIPLOIDÍAS.

Euploidías. Poliploidías: triploidías, tetraploidías y Mixoploidías. Origen: Fenómenos de no disyunción meiótica y mitótica. Incidencia. Alteraciones fenotípicas. (1h)

Tema 9. ALTERACIONES NUMÉRICAS DE LOS AUTOSOMAS II: ANEUPLOIDÍAS. (2h)
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 DE LOS AUTOSOMAS I: AFECTAN A UN CROMOSOMA. (2h)

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 DE LOS AUTOSOMAS II: AFECTAN A MÁS DE UN CROMOSOMA. (1h)

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

Tema 12. ALTERACIONES NUMÉRICAS Y ESTRUCTURALES DE LOS CROMOSOMAS SEXUALES (2h)

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. Cromosomopatías que afectan al sexo femenino: Síndrome de Turner. Isocromosoma X. Síndrome de triplo X. 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 13. TRASTORNOS DEL DESARROLLO SEXUAL (TDS). INTERSEXUALIDAD EN LA ESPECIE HUMANA (2h)

Sexo cromosómico, gonadal y fenotípico. TDS: alteraciones génicas y citogenéticas. Trastornos del desarrollo sexual gonadal: disgenesia gonadal. TDS asociado a 46,XY y TDS asociado a 46,XX. Trastornos del desarrollo sexual fenotípico: Virilización de los lactantes 46,XX en la hiperplasia suprarrenal congénita. Masculinización Incompleta de los lactantes 46, XY: deficiencia de 5-alfa-reductasa y síndrome de insensibilización androgénica en individuos XY.

BLOQUE III. ALTERACIONES GÉNICAS

Tema 14. INTRODUCCIÓN A LAS ALTERACIONES GÉNICAS. PATRONES DE HERENCIA MONOGÉNICA. (2h)

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 (A-D). (2h)

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 (A-R). (2h)

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 POBLACIONAL ASOCIADA A MUTACIONES DE CARACTER A-R. (2h)

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 autosómicos recesivos 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. (2h)

Metabolopatías: 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 (2h)

Citopatías congénitas: Generalidades. 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. (2h)

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 (X-R): Modelo de árbol genealógico y criterios de clasificación. Ejemplos de trastornos hereditarios X-R. Herencia ligada al Cr. X dominante (X-D): 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. (2h)

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. (2h)

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. (2h)

Introducción a la patología neoplásica. Bases biológicas del cáncer. El cáncer como enfermedad multifactorial: factores genéticos, ambientales y aleatorios. Cáncer hereditario. 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. Gen APC y cáncer colorrectal: modelo de cáncer hereditario. Epigenética y cáncer. Cromosopatías y cáncer. Inestabilidad genómica o cromosómica en síndromes cancerosos hereditarios.

PRÁCTICAS DE LABORATORIO (19 HORAS)

PL1 (1h): Presentación de un laboratorio de citogenética. Recopilación de datos del paciente y familiares con interés genético.

PL2 (2h): Introducción a las técnicas de cultivos celulares. Realización de cultivo y expansión de linfocitos T obtenidos a partir de sangre humana.

PL3 (2h): Procesamiento de cultivos de linfocitos para la obtención de metafases, con las que se realizará y estudiará el cariotipo humano.

PL4 (2h): Introducción al manejo avanzado del microscopio óptico para su uso con objetivos de inmersión. Identificación y valoración de metafases.

PL5 (2h): Recuento de cromosomas y clasificación en grupos mediante técnica de tinción directa con Giemsa. Introducción a la técnica citogenética de “bandas C”.

PL6 (2h): Aprendizaje y realización de la técnica de bandeado cromosómico: “bandas G”: Recuento e identificación cromosómica.

PL7 (2h): Montaje de un cariotipo a partir de una metafase humana obtenida mediante bandas G (I).

PL8 (2h): Montaje de un cariotipo a partir de una metafase humana obtenida mediante bandas G (II). Identificación de una alteración cromosómica a partir de una metafase humana obtenida mediante bandas G

PL9 (2h): Procesamiento de muestras obtenidas de muestras clínicas (sangre o médula ósea humana) para la obtención de núcleos interfásicos con los que realizar posteriormente la técnica de hibridación in situ fluorescente (FISH).

PL10 (2h): Análisis de cromosopatías mediante técnica de hibridación in situ fluorescente (FISH) II.

PRÁCTICAS DE AULA (12 HORAS)

PA1 (2h). Mecanismos epigenéticos reguladores la expresión génica. Resolución de dudas. Visualización de vídeos referentes a los nuevos avances en el conocimiento de la epigenética. Sus implicaciones para la futura ciencia médica. Foro de debate.

PA2 (2h). Foro de repaso sobre las diferentes técnicas citogenéticas convencionales y moleculares. ¿Cuándo y cómo aplicarlas? Resolución de dudas.

PA3 (2h). Estudio basado en la resolución de problemas y casos donde se presentan diferentes tipos de alteraciones cromosómicas. Resolución de dudas.

PA4 (2h): El Asesoramiento genético en Genética Clínica: Definición y objetivos. Componentes

del Asesoramiento genético. Pruebas genéticas: Importancia y utilidad Vs. limitaciones y riesgos. Foro de debate.

PA5 (2h): Aspectos de bioética en genética médica. Foro de debate.

PA6 (2h): Estudio basado en la resolución de problemas y casos donde se presentan diferentes patrones de herencia monogénica. Resolución de dudas.

TUTORÍAS DE AULA (4 HORAS)

Durante las cuatro horas de tutorías de aula los estudiantes podrán consultar cuestiones referentes a los contenidos de la asignatura. También podrán realizarse y corregirse ejercicios que simulen el examen final. Las tutorías de aula se complementan con tutorías no presenciales realizadas a través del campus virtual.

Metodología:

La metodología que se empleará en estas clases corresponde al modelo del “Aula Invertida”, conocido en inglés como “Flipped Classroom”.

CLASES TEÓRICAS

Este método aprovecha las Tecnologías de la Información y la Comunicación (TICs) para que los estudiantes, previa y posteriormente a la impartición de la clase presencial, interactúen con el material de estudio proporcionando un tiempo de calidad de clase presencial al alumnado. Es decir, el profesorado facilita al alumno los contenidos y recursos de la asignatura, a través de las herramientas digitales del Campus Virtual, para que realice de forma autónoma las tareas de clase y sea capaz de desarrollar los conocimientos de una forma autónoma. De este modo, durante el horario de clase el alumnado aprovecha este tiempo para debatir y reflexionar sobre los diferentes contenidos impartidos, incentivando al estudiante para que participe y debata sobre el tema abordado.

En ocasiones y para aquellos contenidos teóricos de mayor complejidad, el profesorado guiará y facilitará su comprensión mediante un método expositivo-participativo de aquellos contenidos teóricos que presenten mayor complejidad.

PRÁCTICAS DE LABORATORIO

Haciendo uso de la metodología del “Aula Invertida”, durante estas prácticas se desarrollarán protocolos, de manera individual o en grupos colaborativos, promoviendo en el alumnado la adquisición de competencias y habilidades necesarias para llevar a cabo técnicas de citogenética clásica y molecular. Para el máximo aprovechamiento de cada práctica es fundamental que el estudiante haya repasado previamente los fundamentos teóricos que fueron impartidos previamente y los protocolos de las técnicas disponibles en la plataforma Virtual.

Cada estudiante deberá elaborar su propio cuaderno o portfolio, representativo de los conocimientos y habilidades adquiridos durante las prácticas, el cual será requerido por el profesorado, a la finalización del periodo de prácticas.

PRÁCTICAS DE AULA

Haciendo uso de la metodología del “Aula Invertida”, durante estas prácticas se desarrollarán:

- Seminarios: Sesiones monográficas supervisadas con participación compartida (profesores, estudiantes, expertos, vídeos, etc.).
- Taller-trabajo en grupo: Sesión supervisada donde los estudiantes trabajan en diversas tareas, reciben asistencia y guía cuando es necesaria.
- Resolución de problemas o casos: Sesión de desarrollo de aprendizaje activo a través de la resolución de problemas, casos, etc., reales o simulados.
- Presentación de trabajos de grupo: Sesiones expositivas de contenidos de trabajos de los estudiantes.

Estas sesiones están enfocadas a favorecer el desarrollo de competencias relacionadas con la actitud del estudiante, la comunicación, la gestión de la información, la integración de conocimientos teóricos y prácticos de los distintos bloques temáticos, la búsqueda de información, el uso de las TICS y la introducción a la investigación biomédica como opción o complemento en el perfil profesional de los estudiantes.

El alumnado deberá entregar a la finalización de cada práctica, las diferentes tareas relacionadas con esta actividad.

TUTORÍAS DE AULA

Estas sesiones de 1h de duración están enfocadas a la resolución de cuestiones, por parte del estudiantado, referentes al proyecto docente de la asignatura, a los exámenes de las convocatorias oficiales y a los contenidos teórico-prácticos de la asignatura.

CAMBIOS QUE SE INTRODUCIRÍAN EN LA METODOLOGÍA DE ENSEÑANZA SI LA ENSEÑANZA PRESENCIAL TUVIERA QUE TRANSFORMARSE NUEVAMENTE A ENSEÑANZA NO PRESENCIAL a través del Aula Virtual (AV), en una hipotética etapa de confinamiento –derivada de una declaración de “estado de alarma” por Covid-19-.

La implementación de la metodología del “Aula Invertida” (“Flipped Classroom”) es perfectamente válida para una situación de enseñanza no presencial.

CLASES TEÓRICAS

Dentro del contexto del “Aula Invertida”, únicamente se sustituirá la clase presencial por videoconferencias o chats en el Foro de la asignatura, siempre guiados por el profesorado, en los que el alumnado debatirá y reflexionará sobre los diferentes contenidos impartidos. Se incentivará al estudiante para que participe y debata.

En ocasiones y para aquellos contenidos teóricos de mayor complejidad, el profesorado, mediante videoconferencia, guiará y facilitará su comprensión mediante un método expositivo-participativo de aquellos contenidos teóricos que presenten mayor complejidad.

PRÁCTICAS DE LABORATORIO

Dada la dificultad que supone reproducir esta actividad de forma no presencial, se abrirán chats específicos dentro del Foro de la asignatura para la exposición y debate tanto de procedimientos sobre técnicas, como de imágenes sobre posibles resultados a analizar. Todo ello acompañado de

recursos TICs disponibles (vídeos y aplicaciones web) que ayuden en la adquisición de las competencias y habilidades necesarias para llevar a cabo esas técnicas.

Al igual que en la enseñanza presencial, cada estudiante deberá elaborar su propio cuaderno o portfolio, representativo de los conocimientos y habilidades adquiridos durante las prácticas de Laboratorio, el cual será requerido por el profesorado, a la finalización del periodo de prácticas.

PRÁCTICAS DE AULA

Dentro del contexto del “Aula Invertida”, únicamente se sustituirá la clase presencial por videoconferencias o chats en el Foro de la asignatura, siempre guiados por el profesorado, en los que el alumnado debatirá y reflexionará sobre los diferentes contenidos impartidos. Se incentivará al estudiante para que participe y debata sobre el tema abordado.

Al igual que en la enseñanza presencial, el alumnado deberá entregar a la finalización de cada práctica, las diferentes tareas relacionadas con esta actividad.

TUTORÍAS DE AULA

Esta actividad se desarrollaría de forma similar a la enseñanza presencial, pero a través de la Plataforma Virtual, usando videoconferencias y el Foro de la Asignatura.

Evaluación:

Criterios de evaluación

Para la evaluación de la asignatura se tendrán en cuenta las fuentes para la evaluación, tanto presencial en el Aula Física (AF), como las no presenciales a través del Aula Virtual (AV) en una hipotética etapa de confinamiento –derivada de una declaración de “estado de alarma” por Covid-19-.

El conjunto de fuentes que serán usadas para evaluar son:

- Examen final de los conocimientos teórico–prácticos (si AF) / Ejercicios de evaluación de los conocimientos teórico–prácticos (si AV).
- Observación directa (registro y notas) del profesorado que recoge de los estudiantes en cada una de las actividades. (AF y AV)
- Portfolio de prácticas de laboratorio. (AF y AV)
- Realización de trabajos y tareas obligatorios para la evaluación continua. (AF y AV)
- Aportaciones libres de los alumnos: calidad y pertinencia de la actuación. (AF y AV)

A la finalización de la asignatura, los elementos de conocimiento, habilidades y competencias que fueron adquiridos por cada estudiante (resultados del aprendizaje RA, detallados entre paréntesis) serán evaluados siguiendo los criterios y fuentes que se citan a continuación.

El alumnado:

CEV1. Demostrará la comprensión y dominio de los conocimientos que constituyen el cuerpo teórico y práctico de la materia, de los conceptos y terminología apropiada (dirigido a evaluar los

resultados del aprendizaje: RA1-4).

Fuentes para evaluar: Examen final de los conocimientos teórico-prácticos (si AF) / Ejercicios de evaluación de los conocimientos teórico-prácticos (si AV). Observación directa del profesorado (registro y notas del profesor). Portfolio de prácticas de laboratorio. Realización de trabajos obligatorios para la evaluación continua. Aportaciones libres de los alumnos: calidad y pertinencia de la actuación.

CEV2. Confeccionará el cariotipo de un paciente e identificará las alteraciones cromosómicas numéricas y estructurales que contiene. (RA1, RA3).

Fuentes para evaluar: Examen final de los conocimientos teórico-prácticos (si AF) / Ejercicios de evaluación de los conocimientos teórico-prácticos (si AV). Observación directa del profesorado (registro y notas del profesor). Portafolio de prácticas de laboratorio.

CEV3. Analizará las alteraciones cromosómicas presentes en pruebas citogenéticas para estimar la gravedad de posibles alteraciones fenotípicas, valorar posibles síndromes y su transmisión a la potencial descendencia. (RA5)

Fuentes para evaluar: Examen final de los conocimientos teórico-prácticos (si AF) / Ejercicios de evaluación de los conocimientos teórico-prácticos (si AV). Observación directa (registro y notas) del profesorado.

CEV4. Relacionará el estudio familiar asociado a una patología de base monogénica con su patrón de herencia más probable (RA5).

Fuente para evaluar: Examen final de los conocimientos teórico-prácticos (si AF) / Ejercicios de evaluación de los conocimientos teórico-prácticos (si AV). Observación directa (registro y notas) del profesorado.

CEV5. Identificará y seleccionará de manera objetiva los datos importantes que debe incluir en el asesoramiento genético a un paciente y/o a familiares (RA6).

Fuente para evaluar: Examen final de los conocimientos teórico-prácticos (si AF) / Ejercicios de evaluación de los conocimientos teórico-prácticos (si AV). Observación directa (registro y notas) del profesorado.

CEV6. Demostrará su capacidad para analizar e integrar conocimientos con otras disciplinas relacionadas (RA7-8).

Fuentes para evaluar: Observación directa (registro y notas) del profesorado. Realización de trabajos obligatorios para la evaluación continua. Aportaciones libres de los alumnos: calidad y pertinencia de la actuación.

CEV7. Encontrará y analizará, mediante trabajo colaborativo, información (y sus fuentes) relevante sobre la materia. La presenta, argumenta y discute en contextos de grupo. (RA7-9).

Fuente para evaluar: Observación directa (registro y notas) del profesorado. Realización de trabajos obligatorios para la evaluación continua. Aportaciones libres de los alumnos: calidad y pertinencia de la actuación.

CEV8. Discriminará con claridad el conocimiento científico del que no lo es (RA9).

Fuente para evaluar: Observación directa (registro y notas) del profesorado. Realización de trabajos obligatorios para la evaluación continua. Aportaciones libres de los alumnos: calidad y pertinencia de la actuación.

CEV9. Demostrará actitud, compromiso, disciplina de trabajo y participación en las diferentes actividades de la asignatura (RA1-9).

Fuente para evaluar: Observación directa (registro y notas) del profesorado. Realización de trabajos obligatorios para la evaluación continua. Aportaciones libres de los alumnos: calidad y pertinencia de la actuación.

Sistemas de evaluación

Para el establecimiento de este sistema de evaluación se ha tenido en cuenta lo establecido en los Estatutos de la universidad y Memoria Verifica del Título del Grado de Medicina, en lo referente a la preferencia de la evaluación continua, y en los reglamentos que regulan la docencia y la evaluación del aprendizaje.

Según Memoria Verifica: Se utilizará preferentemente la evaluación continua, que se desarrolla a lo largo de todo el periodo de aprendizaje. Se diversifica, de esta forma, la calificación, considerando que la totalidad de las actividades formativas van a ser evaluadas y donde se valora la actitud adoptada por el estudiante frente a la asignatura. No obstante, la normativa actual especifica la realización preceptiva de un examen de convocatoria. En ese examen se podrá exigir la realización de las actividades formativas no presentadas anteriormente durante el curso.

Por tanto, la evaluación consistirá en:

a) PRUEBAS DE LOS CONOCIMIENTOS TEÓRICO-PRÁCTICOS. Contribuye a los criterios de evaluación CEV1, 3-5 (de los resultados del aprendizaje: RA1-6).

1. Si AF: EXAMEN FINAL DE CONVOCATORIA de los conocimientos teórico-prácticos (EF 60%). Examen único, consistente en una sección de preguntas tipo test (preguntas de 5 opciones y sólo una verdadera) (60% de EF) y otra sección de preguntas cortas y problemas (40% de EF).

1'. Si AV: EJERCICIOS DE EVALUACIÓN de los conocimientos teórico-prácticos (EE 60%). 3 ejercicios realizados a través del AV, a la finalización de la impartición del temario de la asignatura y anterior a la fecha que designe el Centro para los exámenes de las Convocatorias Oficiales:

i. Prueba de preguntas tipo test 1 (preguntas de 5 opciones y sólo una verdadera), correspondiente a los dos primeros bloques de la asignatura (Temas 1-13). Valor: 30% de EE.

ii. Prueba de preguntas tipo test 2 (preguntas de 5 opciones y sólo una verdadera), correspondiente al último y tercer bloque de la asignatura (Temas 14-23). Valor: 30% de EE.

iii. Prueba de preguntas tipo problemas/preguntas cortas/relación de los 3 bloques de la asignatura. Valor: 40% de EE

b) EVALUACIÓN CONTINUA (de actividades docentes presenciales y no presenciales programadas) (EC 40%):

2. Resultados de la actividad en las Clases Teóricas (T 20%). Búsqueda de información

relacionada con los contenidos, participación en las clases, respuestas a las preguntas planteadas, trabajo colaborativo, según observación y notas recogidas por el profesorado. Exposición y/o entrega de contenidos (aportación libre). Contribuye a los criterios de evaluación CEV7-9 (RA1-9).

3. Resultados de la actividad en las Prácticas de Aula (S 10%). Búsqueda de información relacionada con los contenidos, participación en las clases, respuestas a las preguntas planteadas, trabajo colaborativo, según observación y notas recogidas por el profesorado. Entrega y/o exposición de trabajos asociado a las prácticas de aula. Contribuye a los criterios de evaluación CEV3-9 (RA1-9).

4. Resultados de la actividad en las Prácticas de Laboratorio (PL 10%). Desempeño en el Laboratorio, participación en las clases, respuestas a las preguntas planteadas y trabajo colaborativo, según observación y notas recogidas por el profesorado. Portfolio de prácticas de laboratorio. Contribuye a los criterios de evaluación CEV1-2,9 (RA1-9).

(*) En caso de que la enseñanza presencial tuviera que transformarse en no presencial, los pesos porcentuales de cada actividad (T, S y PL) de cada una de las etapas se calcularán proporcionalmente en función de las horas impartidas en cada una de ellas (presencial/no presencial)

Criterios de calificación

CRITERIOS DE CALIFICACIÓN, PRESENCIAL EN EL AULA FÍSICA (AF):

- En todas las convocatorias existirán los cuatro ítems calificables, correspondientes a los sistemas de evaluación anteriores.
- Cada uno de las actividades de evaluación se aprueba con un 5.
- Una calificación inferior a 5 en el EXAMEN FINAL DE CONVOCATORIA escrito de los conocimientos teórico-prácticos (EF) conlleva el suspenso de la asignatura. Además, para aprobar EF se debe superar cada una de las secciones del examen con una calificación igual o superior a 5.
- Una nota inferior a 5 en alguno de las secciones implica el suspenso de la asignatura. El examen se evalúa globalmente, cómo una única unidad indivisible. No se guardará ninguna parte o sección del examen para siguientes convocatorias.
- Una vez aprobado EF, se computará el resto de evaluaciones resultantes de las actividades docentes programadas (T, S, PL), con sus respectivos pesos porcentuales. La calificación final se calculará como sigue: $CF = 0,60EF + 0,20T + 0,10S + 0,10PL$.
- En caso de que EF sea menor a 5, entonces $CF = EF$; salvo que otro ítem evaluable (T, S o PL) sea inferior, entonces $CF = T$ o $CF = S$ o $CF = PL$.
- En caso de que EF sea mayor a 5, pero se haya suspendido alguna de las secciones que lo componen, entonces $CF =$ Calificación del ejercicio de la sección suspendida; salvo que otro ítem evaluable (T, S o PL) sea inferior, entonces $CF = T$ o $CF = S$ o $CF = PL$.

EVALUACIÓN CONTINUA Y CRITERIOS DE EXCLUSIÓN

- 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 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 final teórico-práctico si no realiza una adecuada evaluación de las actividades docentes presenciales programadas podría suspender la asignatura.

- En caso de quedar excluidos de la evaluación continua podrán presentarse al examen final que se celebrará en las convocatorias oficiales, pero no se le computará la evaluación de las actividades docentes presenciales programadas: de tal forma que $CF = 0,60EF$

- Si un estudiante decide realizar únicamente el examen final de convocatoria (EF) se le calificará de la siguiente manera: $CF = 0,60EF$

- En aquellos casos en los que una actividad o uno de estos ítems quedara dispensado para alguna categoría de estudiantes, su peso porcentual se acumulará a la nota del examen.

- 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 (portfolio de prácticas, dossier de seminarios etc.) deberá entregarlas, aplicándosele una penalización, en el plazo extemporáneo indicado a través del Campus virtual.

- La calificación de cada ítem estará modulada por el Criterio CEV9 (actitud, compromiso y participación).

CONVOCATORIA ORDINARIA:

- Se aplicarán los criterios de calificación de forma genérica.

- Se habilitará la entrega para aquellas actividades y trabajos obligatorios suspendidos o retrasados. Se penalizará con un 20-40% de la puntuación máxima.

- No se guardarán calificaciones para las posteriores convocatorias oficiales, excepto las correspondientes a T, S y PL.

CONVOCATORIAS EXTRAORDINARIA Y ESPECIAL

- Se aplicarán los criterios de calificación de forma genérica.

- Se habilitará la entrega para aquellas actividades y trabajos obligatorios suspendidos o no entregados en fecha. Se penalizará con un 30-50% de la puntuación máxima dependiendo del retraso.

- No se guardarán calificaciones para las posteriores convocatorias oficiales, excepto las correspondientes a T, S y PL.

ESTUDIANTES REPETIDORES

- Se aplicarán los criterios de calificación de forma genérica.

- Si un estudiante hubiera realizado en cursos anteriores las actividades docentes presenciales programadas, se le contabilizará la calificación obtenida en dicho curso de esas actividades, de tal forma que solo tendrá que realizar el Examen Final (EF). $CF= 0,60EF+0,20T+0,10S+0,10PL$.

- 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 docentes programadas (T, S).

Transcurridos dos cursos desde la superación, deberá volver a realizarlas o bien no se le computará la evaluación de las actividades docentes presenciales programadas. $CF= 0,60.EF$

CRITERIOS DE CALIFICACIÓN, NO PRESENCIAL A TRAVÉS DEL AULA VIRTUAL (AV):

- En todas las convocatorias existirán los cuatro ítems calificables, correspondientes a los sistemas de evaluación anteriores.

- Cada una de las actividades de evaluación se aprueba con un 5.

- Una calificación inferior a 5 en los ejercicios de evaluación de los conocimientos teórico-prácticos (EE) conlleva el suspenso de la asignatura.

- Ejercicios de evaluación (EE 60%): Se calculará aplicando una media ponderada de las calificaciones obtenidas en cada una de las pruebas de la siguiente manera:

i: 30%

ii: 30%

iii: 40%

- Para aprobar EE se debe superar cada uno de los 3 ejercicios con una calificación igual o superior a 5.

- Una nota inferior a 5 en alguno de los ejercicios implica el suspenso de la asignatura. En este caso el estudiante tendrá la oportunidad de volver a presentarse a una prueba única de repesca -en las fechas que señale el Centro para las evaluaciones de las respectivas convocatorias- donde se valorará simultáneamente i, ii, iii.

- Si el estudiante hubiera aprobado, previamente a la convocatoria ordinaria, alguno de los 3 ejercicios de evaluación (i, ii, iii), la calificación se le guardará solamente hasta la prueba de repesca de la convocatoria ordinaria. No se guardará calificación de ninguno de los ejercicios de evaluación para convocatorias posteriores a la ordinaria.

- Una vez aprobado EE, se computará el resto de evaluaciones resultantes de las actividades docentes programadas (T, S, PL), con sus respectivos pesos porcentuales. La calificación final se calculará como sigue: $CF= 0,60EE+0,20T+0,10S+0,10PL$.

- En caso de que EE sea menor a 5, entonces $CF=EE$; salvo que otro ítem evaluable (T, S o PL) sea inferior, entonces $CF=T$ o $CF=S$ o $CF=PL$.

- En caso de que EE sea mayor a 5, pero se haya suspendido alguno de los ejercicios de evaluación que lo componen (i, ii, iii), entonces $CF=$ Calificación del ejercicio de evaluación suspendido; salvo que otro ítem evaluable (T, S o PL) sea inferior, entonces $CF=T$ o $CF=S$ o $CF=PL$.

EVALUACIÓN CONTINUA Y CRITERIOS DE EXCLUSIÓN

- La asistencia y participación en las actividades docentes programadas a través del Aula Virtuales, además de obligatoria, muy recomendable.
- 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 (AV) 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 (portfolio de prácticas, trabajos de seminarios etc.) deberá entregarlas, aplicándosele una penalización, en el plazo extemporáneo indicado a través del aula virtual.
- 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 EE si no realiza una adecuada evaluación de las actividades docentes programadas podría suspender la asignatura.
- En caso de quedar excluidos de la evaluación continua podrán presentarse al examen final que se celebrará en las convocatorias oficiales, pero no se le computará la evaluación de las actividades docentes presenciales programadas: de tal forma que $CF = 0,60EE$.
- Si un estudiante decide realizar únicamente los ejercicios de evaluación (EE) se le calificará de la siguiente manera: $CF = 0,60EE$.
- En aquellos casos en los que una actividad o uno de estos ítems quedara dispensado para alguna categoría de estudiantes, su peso porcentual se acumulará a la nota del examen.
- 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 (portfolio de prácticas, dossier de seminarios etc.) deberá entregarlas, aplicándosele una penalización, en el plazo extemporáneo indicado a través del Campus virtual.
- En caso de que un estudiante no haya asistido, total o parcialmente, a las actividades docentes presenciales (AF) desarrolladas hasta ese momento y haya decidido incorporarse al desarrollo de la asignatura a través de las actividades no presenciales (AV), se penalizará su no participación en las actividades docente previas programadas en AF, según lo expuesto anteriormente en el sistema de evaluación. Ver nota (*).
- Se apela a la integridad académica del estudiantado universitario a la hora de realizar los ejercicios de evaluación de manera telemática. En este sentido, se avisa sobre la posibilidad de someter los ejercicios o actividades entregados a revisión con herramientas anti-fraude y la posibilidad de verificar mediante entrevista oral, por videoconferencia, la autoría de las actividades.
- La calificación de cada ítem estará modulada por el Criterio CEV9 (actitud, compromiso y participación).

CONVOCATORIA ORDINARIA:

- Se aplicarán los criterios de calificación de la evaluación continua de forma genérica.
- Se habilitará una prueba de repesca para aquellos estudiantes que hubieran obtenido una calificación inferior a 5 en EE. En dicha prueba se desarrollarán, a través del AV, los 3 ejercicios

de evaluación i, ii, iii, en las fechas que señale el Centro para las evaluaciones de esta convocatoria. Si el estudiante hubiera aprobado anteriormente a la convocatoria ordinaria, alguna de los 3 ejercicios de evaluación (i, ii, iii), la calificación de dichos ejercicios se le guardará solamente hasta esta prueba de repesca.

- Se habilitará la entrega para aquellas actividades y trabajos obligatorios suspendidos o retrasados. Se penalizará con un 20-40% de la puntuación máxima.

- No se guardarán calificaciones para las posteriores convocatorias oficiales, excepto las correspondientes a T, S y PL.

CONVOCATORIAS EXTRAORDINARIA Y ESPECIAL

- Se aplicarán los criterios de calificación de la evaluación continua de forma genérica.

- Se habilitará una prueba de repesca para aquellos estudiantes que hubieran obtenido una calificación inferior a 5 en EE. En dicha prueba se desarrollarán, a través del AV, los 3 ejercicios de evaluación i+ii+iii, en las fechas que señale el Centro para las evaluaciones de esta convocatoria.

- Se habilitará la entrega para aquellas actividades y trabajos obligatorios suspendidos o no entregados en fecha. Se penalizará con un 30-50% de la puntuación máxima dependiendo del retraso.

- No se guardarán calificaciones para posteriores convocatorias oficiales, excepto las correspondientes a T, S y PL

ESTUDIANTES REPETIDORES

- Se aplicarán los criterios de calificación de la evaluación continua de forma genérica.

- Si un estudiante hubiera realizado en cursos anteriores las actividades docentes presenciales programadas, se le contabilizará la calificación obtenida en dicho curso de esas actividades, de tal forma que solo tendrá que realizar los ejercicios de evaluación (EE). $CF= 0,60EE+0,20T+0,10S+0,10PL$.

- 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 docentes programadas (T, S).

Transcurridos dos cursos desde la superación, deberá volver a realizarlas o bien no se le computará la evaluación de las actividades docentes presenciales programadas. $CF= 0,60.EE$

Plan de Aprendizaje (Plan de trabajo de cada estudiante)

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

Los contextos en los que se desarrolla la asignatura son fundamentalmente el científico y profesional.

CLASES TEÓRICAS

40 sesiones de 1 hora (3h/semana).

Tareas/actividades

Previamente a la impartición de cada clase, el profesor pondrá a disposición del alumnado, en el Campus Virtual de la asignatura, el material docente con el contenido de la clase a impartir, para que lo aborde, profundice y conteste a las preguntas planteadas concernientes a la materia. Para ello, consultará las fuentes bibliográficas recomendadas y anotará dudas no resueltas para planteamiento en el aula o en el Campus Virtual.

Durante las clases de teoría y en sesiones de una hora, el profesorado, utilizando medios audio-visuales, realizará breves introducciones, orientando al estudiante sobre los contenidos y aspectos más relevantes del tema objeto de aprendizaje. A continuación, cada estudiante de manera individual o junto a otro/as compañero/as de grupo realizará un trabajo en colaboración para profundizar sobre el tema abordado por el profesorado y contrastar las respuestas a las cuestiones planteadas 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.

Posteriormente, el profesorado requerirá al alumnado de las respuestas a las cuestiones planteadas en cada tema, corrigiendo posibles errores y aclarando dudas en un ambiente participativo y de debate.

En estas actividades se valorará muy positivamente la participación, la cantidad y la calidad de las respuestas individuales y colectivas a las preguntas realizadas por el profesorado, así como sus preguntas, análisis y reflexiones.

Eventualmente, el profesorado podrá solicitar al alumnado exposiciones breves de ciertos aspectos de los temas ya abordados.

Recursos

Material multimedia en Campus Virtual / Bibliografía recomendada por el profesorado / Búsqueda autónoma de información (Biblioteca, TIC) / Herramientas TIC del Campus Virtual.

Resultados de Aprendizaje

RA1-2, 4-6

EN CASO DE ENSEÑANZA NO PRESENCIAL (AV)

Tareas/actividades

Previo al abordaje de cada tema, el profesor pondrá a disposición del alumnado, en el Aula Virtual de la asignatura, el material docente con el contenido del tema a impartir, para que lo aborde, profundice y conteste a las preguntas planteadas concernientes a la materia. Para ello, consultará las fuentes bibliográficas recomendadas y anotará dudas no resueltas para planteamiento en el aula o en el Campus Virtual.

Se sustituirá la clase presencial por videoconferencias o chats en el Foro de la Asignatura, siempre guiados por el profesorado, en los que el alumnado debatirá y reflexionará sobre los diferentes contenidos impartidos. Se incentivará además al estudiante para que participe y debata sobre el tema abordado. En ocasiones y para aquellos contenidos teóricos de mayor complejidad, el profesorado, mediante videoconferencia, guiará y facilitará su comprensión mediante un método expositivo-participativo de aquellos contenidos teóricos que presenten mayor complejidad.

Posteriormente, el profesorado requerirá al alumnado de las respuestas a las cuestiones planteadas en cada tema, a través de, una tarea del AV, de los chats abiertos en el Foro, o bien, de videoconferencias, para abordar cada uno de los temas, corrigiendo posibles errores y aclarando dudas en un ambiente participativo y de debate. En estas actividades se valorará muy positivamente la participación, la cantidad y la calidad de las respuestas individuales y colectivas a

las preguntas realizadas por el profesorado, así como sus preguntas, análisis y reflexiones. Eventualmente, el profesorado podrá solicitar al alumnado exposiciones breves de ciertos aspectos de los temas ya abordados.

Recursos

Material multimedia alojado en Aula Virtual / Bibliografía recomendada por el profesorado / Foro general de la asignatura del AV / Búsqueda autónoma de información (Biblioteca, TIC) / Herramientas TIC del Campus Virtual

PRÁCTICAS DE LABORATORIO

8 sesiones de 2h, más 1 sesión de 1 hora.

Tareas/actividades

Previamente a la impartición de cada clase, el profesor pondrá a disposición del alumnado, en el Campus Virtual de la asignatura, los protocolos y otros materiales con el contenido de la clase a impartir, para que lo aborde, profundice y conteste a las preguntas planteadas concernientes a la materia, antes de cada práctica. Para ello, consultará las fuentes bibliográficas recomendadas y anotará dudas no resueltas para planteamiento en el aula o en el Campus Virtual.

Durante la clase se desarrollarán los protocolos de prácticas de laboratorio guiados por el profesorado y personal de apoyo de laboratorio. Visualización y análisis de resultados en el microscopio óptico. Planteamiento de casos prácticos.

Posteriormente, el alumnado responderá a las cuestiones planteadas en cada práctica, bien a través de una tarea del AV o a través de los chats abiertos en el Foro para abordar cada uno de los temas, corrigiendo posibles errores y aclarando dudas en un ambiente participativo y de debate. Entrega de portfolio a través del Campus Virtual.

Recursos

Guion de Prácticas de Laboratorio (Campus Virtual), Equipamiento de laboratorio específico de citogenética, Herramientas TIC del Campus virtual / Vídeos y aplicaciones web

Resultados de Aprendizaje

RA3-4

EN CASO DE ENSEÑANZA NO PRESENCIAL (AV)

Tareas/actividades

Previo al abordaje de cada práctica, el profesor pondrá a disposición del alumnado, en el Aula Virtual de la asignatura, el material docente con el contenido de la práctica a impartir, para que lo aborde, profundice y conteste a las preguntas planteadas concernientes a la materia. Para ello, consultará las fuentes bibliográficas recomendadas y anotará dudas no resueltas para planteamiento en el aula Virtual.

Se sustituirá la clase presencial por videoconferencias o chats en el Foro de la Asignatura, siempre guiados por el profesorado, en los que el alumnado debatirá y reflexionará sobre procedimientos de técnicas e imágenes de posibles resultados a analizar. Visualización de vídeos y aplicaciones web relacionadas con las técnicas. Planteamiento de casos prácticos.

Posteriormente, el alumnado responderá a las cuestiones planteadas en cada práctica, bien a través de una tarea del AV o a través de los chats abiertos en el Foro para abordar cada uno de los temas, corrigiendo posibles errores y aclarando dudas en un ambiente participativo y de debate. Entrega de portfolio a través del Campus Virtual.

Recursos

Guion de Prácticas de Laboratorio (Aula Virtual) / Bibliografía recomendada por el profesorado / Foro general de la asignatura del AV / Herramientas TIC del Campus virtual / Vídeos y aplicaciones web

PRÁCTICAS DE AULA

6 sesiones de 2 horas en semanas alternas.

Tareas/actividades

Previamente a la impartición de cada clase, el profesor pondrá a disposición del alumnado, en el Campus Virtual de la asignatura, el material docente con el contenido de la práctica a impartir, para que lo aborde, profundice y conteste a las preguntas planteadas concernientes a la materia, antes de cada práctica. Para ello, consultará las fuentes bibliográficas recomendadas y anotará dudas no resueltas para planteamiento en el aula o en el Campus Virtual.

Durante: Una primera hora de lectura de artículos científicos, notas de libros de texto, repaso de contenidos teóricos o visualización de vídeos. Una hora posterior para el análisis y trabajo colaborativo.

Posteriormente: Entrega de trabajos vía Aula Virtual

Recursos

Búsqueda autónoma de información (Biblioteca, TIC) / Bibliografía y materiales del aula virtual / Herramientas TIC del Campus Virtual / Vídeos y aplicaciones web

Resultados de Aprendizaje

RA1-9

EN CASO DE ENSEÑANZA NO PRESENCIAL (AV)

Previo al abordaje de cada práctica, el profesor pondrá a disposición del alumnado, en el Aula Virtual de la asignatura, el material docente con el contenido de la práctica a impartir (lectura de artículos científicos, notas de libros de texto, repaso de contenidos teóricos, casos y problemas prácticos o visualización de vídeos), para que lo aborde, profundice y conteste a las preguntas planteadas concernientes a la materia. Para ello, consultará las fuentes bibliográficas recomendadas y anotará dudas no resueltas para planteamiento en el aula Virtual.

Se sustituirá la clase presencial por videoconferencias o chats en el Foro de la Asignatura, siempre guiados por el profesorado, en los que profesorado y alumnado debatirán y reflexionarán sobre los contenidos de las prácticas. Se incentivará además al estudiante para que participe y debata sobre el tema abordado. Alternativamente, se podrán visualizar vídeos relacionados con los temas objeto de debate.

Posteriormente, el profesorado requerirá al alumnado de respuestas a las cuestiones planteadas en cada práctica, a través de, una tarea del AV, de los chats abiertos en el Foro, o bien, de videoconferencias, en un ambiente participativo y de debate. El alumnado deberá entregar a la finalización, un cuaderno con los trabajos realizados durante estas prácticas de Aula.

TUTORÍAS DE AULA

4 sesiones de 1 hora.

Tareas/actividades

Previamente: Estudio del cuerpo teórico-práctico de la asignatura.

Durante: Planteamiento de casos y problemas en el aula. Análisis y resolución de dudas y cuestiones planteadas.

Recursos

Búsqueda autónoma de información (Biblioteca, TIC) / Bibliografía y materiales en el aula virtual / Herramientas TIC del Campus Virtual.

Resultados de Aprendizaje

RA1-9

EN CASO DE ENSEÑANZA NO PRESENCIAL (AV)

Esta actividad se desarrollaría de forma similar a la enseñanza presencial, pero a través de la Plataforma Virtual, usando videoconferencias y el Foro de la Asignatura.

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

1. Total de actividades: Presenciales (75 horas) + No Presenciales* (75 horas).

Clases teóricas: 40 horas (40 sesiones de 1 hora; 3 h/semana) + 50 horas no presenciales.

Prácticas de aula/seminarios: 12 horas (6 sesiones de 2 horas en semanas alternas) + 12 horas no presenciales.

Prácticas de laboratorio: 19 horas (8 sesiones de 2h, más 1 sesión de 1 hora) + 13 horas no presenciales.

Tutorías de aula (4 horas, 4 sesiones de 1 hora)

* Las actividades no presenciales se refieren al trabajo autónomo del estudiante.

La estructura del plan de trabajo está condicionada por la tipología de horarios definida por el Centro. Como consecuencia, la actividad presencial de evaluación final (2-3 horas) dedicada al examen de Convocatoria (examen final teórico-práctico escrito) no se encuentra incluida en el cómputo total de 150 horas (25 ECTS) de la tabla anterior.

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.

Esta temporalización podría sufrir variaciones como consecuencia de una obligada adaptación a la enseñanza no presencial

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

Equipamiento de Laboratorio específico de Biología Celular.

Equipamiento de Laboratorio específico de citogenética.

Herramientas de ofimática básica.

Herramientas de enseñanza-aprendizaje alojadas en el Aula Virtual de la asignatura.

Material docente elaborado por el profesorado y alojado en el Aula Virtual de la asignatura.

Páginas y aplicaciones WEB

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.

El alumnado deberá alcanzar los siguientes resultados en su aprendizaje, derivados de los objetivos (detallados entre paréntesis) y competencias [detalladas entre corchetes] establecidos en esta asignatura. Por tanto, al finalizar la asignatura, se espera que cada estudiante sea capaz de:

RA01: Demostrar conocimiento y comprensión detallada sobre las alteraciones cromosómicas y génicas que se traducen en una variación del estado normal de salud (O1, O2) [B1, B5, EM01, EM10, EM11].

RA02: Manifestar análisis crítico sobre los mecanismos celulares que pueden verse comprometidos como consecuencia de variaciones en el genoma humano (O1, O2) [B1, B5, EM01, EM10, EM11].

RA03: Demostrar comprensión detallada de los protocolos de trabajo y su implementación en un laboratorio de genética humana (O3, O4) [B1, B5, EM01, EM10, EM11, EM27].

RA04: Seleccionar las pruebas de diagnóstico genético, adecuadas al tipo de alteración genética que se pretende dilucidar (O3, O4) [B1, B5, EM01, EM10, EM11, EM27].

RA05: Analizar e integrar la información suministrada a partir del árbol genealógico familiar, de los análisis genéticos de una persona afecta y de bases de datos genéticas para determinar posibles patrones de herencia de la enfermedad (O4, O5) [B1, B5, F1, F2, EM1, EM10, EM11, EM27].

RA06: Ofrecer asesoramiento genético, básico, pero cualificado, objetivo y ético (O5, O6) [N1, N2, N4, N5, B1, D3, D4, F1, F2, EM01, EM10, EM11].

RA07: Demostrar análisis crítico sobre los problemas bioéticos asociados con la genética médica y de aquellos derivados de la investigación en genética humana (O6, O7, O8) [N1, N2, N3, N4, N5, D3, D4, F1, F2, G4, EM10, EM11].

RA08. Integrar el conocimiento adquirido en esta asignatura con el adquirido en otras asignaturas o materias pertenecientes a otros ámbitos o disciplinas de las Ciencias de la Salud (O1, O7, O8) [N1, N2, N3, N4, B1, B5, F1, F2, G4, EM01, EM10, EM11].

RA09: Aplicar el método científico para analizar datos experimentales, contrastar diferentes fuentes de información sobre Ciencias de la Salud y discriminar entre ciencia y pseudociencia (O8) [N1, N3, N4, F1, F2, G4].

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 presencialmente y de acuerdo con la disponibilidad estudiante/docente, o bien solicitadas previamente a través del Campus Virtual, de entre un calendario ofertado por el profesorado.

Se destinarán 3h semanales para las tutorías presenciales. El resto del horario de tutorías (3h/semana) se completará a través del aula virtual.

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.

En caso de no presencialidad, el profesorado podrá desarrollar, previa concertación con el alumnado, Tutorías de Aula a través de video conferencia en la Plataforma Virtual.

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

D/Dña. Miguel Ángel Perera Álvarez

Departamento: 278 - MORFOLOGÍA

Ámbito: 050 - Biología Celular

Área: 050 - Biología Celular

Despacho:

Teléfono: **Correo Electrónico:** MIGUEL.PERERA.ALVAREZ@GMAIL.COM

D/Dña. Juan Vladimir De la Rosa Medina

Departamento: 278 - MORFOLOGÍA

Ámbito: 050 - Biología Celular

Área: 050 - Biología Celular

Despacho: BIOQUÍMICA Y BIOLOGÍA MOLECULAR, FISIOLOGÍA, GENÉT

Teléfono: **Correo Electrónico:** juan.vladimir.delarosa@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. Patricia Martín Rodríguez

Departamento: 278 - MORFOLOGÍA

Ámbito: 050 - Biología Celular

Área: 050 - Biología Celular

Despacho: MORFOLOGÍA

Teléfono: **Correo Electrónico:** patricia.martinrodriguez@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

[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] Biología molecular y citogenética /

María Soledad Aguilar Segura.
Síntesis,, Madrid : (2016)
978-84-9077-349-9

[4 Básico] Emery. Elementos de genética médica /

Peter D. Turnpenny, Sian Ellard.
Elsevier,, Barcelona : (2009) - (13ª ed.)
978-84-8086-383-4

[5 Básico] Conceptos de genética /

William S. Klug, Michael R. Cummings.
Prentice Hall,, Madrid : (1999) - (5ª ed.)
8483220423

[6 Recomendado] Biología celular biomédica /

Alfonso Calvo Gonzalez ...[et al.].
Elsevier,, Barcelona : (2015)
978-84-9022-036-8

[7 Recomendado] Biología celular y molecular /

Harvey Lodish ... [et al.].
Panamericana,, Buenos Aires ... [etc.] : (2016) - (7ª ed.)
978-950-06-0626-4

[8 Recomendado] Genética médica /

Lynn B. Jorde, John C. Carey, Michael J. Bamshad.
Elsevier,, Barcelona : (2016) - (5ª ed.)
978-84-9113-058-1

[9 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