



UNIVERSIDAD DE LAS PALMAS
DE GRAN CANARIA

GUÍA DOCENTE

CURSO: 2023/24

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:

CLASES TEÓRICAS (38 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 proyectos derivados. 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 cromosopatías. 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. (1h)

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. GWAS.

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 cromosopatías. Polimorfismos cromosómicos. Introducción a la formulación de las alteraciones cromosómicas. Cromosopatías numéricas y estructurales.

Tema 8. ALTERACIONES NUMÉRICAS DE LOS AUTOSOMAS I: POLIPLOIDÍAS Y ANEUPLOIDÍAS (2h).

Poliploidías: triploidías, tetraploidías y Mixoploidías. Monosomías, trisomías y tetrasomías. Consecuencias clínicas de la poliploidía y aneuploidía. Origen de las poliploidías y aneuploidías. Trisomías más frecuentes y sus repercusiones fenotípicas: Síndrome de Patau. Síndrome de Edwards. Diagnóstico.

Tema 9. ALTERACIONES ESTRUCTURALES DE LOS AUTOSOMAS I: AFECTAN A UN CROMOSOMA. (1h)

Dosis génica y equilibrio génico. Alteraciones estructurales. Deleción. Síndromes de

microdelecion. Cromosoma marcador y cromosoma en anillo. Duplicaciones. Isocromosoma. Inversiones pericéntricas y paracéntricas. Implicaciones de la impronta génica (imprinting) y disomía uniparental. Síndromes de Prader Willi y síndrome de Angelman.

Tema 10. ALTERACIONES ESTRUCTURALES DE LOS AUTOSOMAS II: AFECTAN A MÁS DE UN CROMOSOMA. (1h)

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

Tema 11. ALTERACIONES NUMÉRICAS Y ESTRUCTURALES DE LOS CROMOSOMAS SEXUALES (1h)

Características de los cromosomas sexuales. Compensación de la dosis génica (Hipótesis de Lyon). Inactivación del cromosoma X. Síndromes asociados a los cromosomas X o Y.

Tema 12. TRASTORNOS DEL DESARROLLO SEXUAL (TDS). INTERSEXUALIDAD EN LA ESPECIE HUMANA (2h)

Sexo cromosómico, gonadal y fenotípico. Desarrollo normal del aparato reproductivo. Alteraciones génicas y citogenéticas. Trastornos del desarrollo sexual gonadal: disgenesia gonadal.

Tema 13. SÍNDROMES RELACIONADOS CON ALTERACIONES CROMOSÓMICAS (1h).

Revisión de síndromes genéticos humanos relacionados con alteraciones cromosómicas numéricas y estructurales: Fenotipos, incidencias, diagnóstico y consejo genético.

BLOQUE III. ALTERACIONES GÉNICAS

Tema 14. INTRODUCCIÓN A LAS ALTERACIONES GÉNICAS. PATRONES DE HERENCIA MONOGÉNICA. (1h)

Concepto de genotipo y fenotipo. Conceptos de alelo, gen, locus. Variabilidad genética. Clasificación de McKusick. Arbol genealógico o familiar. Homocigosis y heterocigosis. Carácter dominante y recesivo. Patrones de herencia Mendeliana. Factores que pueden afectar a la herencia. Heterogeneidad entre genotipo y fenotipo

Tema 15. HERENCIA MONOGÉNICA AUTOSÓMICA DOMINANTE (A-D). (2h)

Importancia clínica e incidencia. Características. Dominancia pura, dominancia incompleta, codominancia y dominancia negativa. Emparejamientos que dan lugar a hijos afectados y riesgos para la descendencia. Fenotipo limitado al sexo en trastornos AD.

Tema 16. HERENCIA MONOGÉNICA AUTOSÓMICA RECESIVA (A-R). (2h)

Importancia clínica e incidencia. Características. Emparejamientos que dan lugar a hijos afectados y riesgos para la descendencia. Consanguinidad y endogamia.

Tema 17. VARIACIÓN GENÉTICA POBLACIONAL ASOCIADA A MUTACIONES DE CARACTER A-R. (2h)

Conceptos básicos de probabilidad aplicados a la genética médica. Frecuencias alélicas y genotípicas. Cálculo de frecuencias alélicas y genotípicas. Cálculo de la heterocigosidad en una población. Principio de Hardy-Weinberg. 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)

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

Tema 19. GENÉTICA DE LAS 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.

Tema 20. HERENCIA LIGADA AL SEXO. (1h)

Herencia ligada al Cromosoma X. Herencia ligada al Cr. X recesiva (X-R): Modelo de árbol genealógico y criterios de clasificación. Herencia ligada al Cr. X dominante (X-D): modelo de árbol genealógico y criterios de clasificación. 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 MULTIFACTORIAL. (1h)

Herencia poligénica o multigénica y herencia multifactorial (Enfermedades complejas). Importancia clínica e incidencia. 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. Estudio de las enfermedades complejas: familias, gemelos y adopción. Patologías representativas.

Tema 22. GENÉTICA DEL CÁNCER. (2h)

Introducción a la patología neoplásica. Bases biológicas del cáncer. El cáncer como enfermedad multifactorial: factores genéticos, ambientales y aleatorios. Carcinogénesis: proceso multi-hit o acumulación secuencial de mutaciones en el origen del cáncer. Principales tipos de genes asociados a cáncer: proto-oncogenes, supresores de tumores, y reparadores del DNA. Cáncer hereditario. Gen APC y cáncer colorrectal: modelo de cáncer hereditario. Epigenética y cáncer. Inestabilidad genómica o cromosómica en síndromes cancerosos hereditarios.

Tema 23: PATOLOGÍAS REPRESENTATIVAS DE ENFERMEDADES MONOGÉNICAS DE BASE GENÉTICA. (5h)

Patologías representativas con herencia autosómica dominante. Patologías representativas con herencia autosómica recesiva. Patologías representativas de errores innatos del metabolismo. Patologías con herencia mitocondrial. Patologías representativas con herencia ligada al X dominantes y recesivos.

PRÁCTICAS DE LABORATORIO (18 HORAS)

PL1 (2h): Introducción a las técnicas de cultivos celulares. Realización de cultivo y expansión de linfocitos T obtenidos a partir de sangre humana.

PL2 (2h): Procesamiento de cultivos de linfocitos para la obtención de metafases, con las que se realizará y estudiará el cariotipo humano.

PL3 (2h): Aprendizaje y realización de la técnica de bandeado cromosómico (I): Introducción a las técnicas de "bandas G".

PL4 (2h): Introducción al manejo avanzado del microscopio óptico para su uso con objetivos de inmersión. Identificación y valoración de metafases, recuento de cromosomas y clasificación en grupos mediante técnica de tinción directa con Giemsa.

PL5 (2h): Montaje de un cariotipo a partir de una metafase humana obtenida mediante bandas G e identificación de alteraciones cromosómicas.

PL6 (2h): Estudio aplicado de una enfermedad monogénica hereditaria (I): Introducción

PL7 (2h): Estudio aplicado de una enfermedad monogénica hereditaria (II): Estudio genómico del locus implicado

PL8 (2h): Estudio aplicado de una enfermedad monogénica hereditaria (III): Estudio proteico

PL9 (4h): Visita a un Servicio de Genética Humana en activo.

PRÁCTICAS DE AULA (15 HORAS)

PA1 (2h). Marco legal de la Genética Humana en España. Foro de debate.

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

PA3 (2h). Foro debate sobre la futura especialidad médica dentro del programa formativo MIR

PA4 (2h): Estudio basado en la resolución de problemas y casos donde se presentan diferentes tipos de herencias (I). Resolución de dudas.

PA5 (2h): Estudio basado en la resolución de problemas y casos donde se presentan diferentes tipos de herencias (II). Resolución de dudas.

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

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

PA7 (1h): Resolución de dudas

Esta programación podrá variar en caso de que se produzcan presentaciones de trabajos de grupo, charlas de expertos y/o intereses particulares de los estudiantes.

TUTORÍAS DE AULA (3 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.

Por parejas, los estudiantes deberán elaborar un cariograma a partir de los cariotipos realizados en las primeras sesiones. Además, deberán presentar un trabajo escrito representativo del estudio de la enfermedad genética seleccionada.

PRÁCTICAS DE AULA

En cuanto a la metodología específica para cada una de las actividades propuestas:

- Para las exposiciones: Al comienzo del curso se propondrán diferentes temas de seminarios a preparar por grupos de trabajo de 2-3 estudiantes. La preparación de estas exposiciones será voluntaria y bajo la tutela del profesor, que les asistirá en la búsqueda de material adecuado. Dependiendo del interés de participación, estas exposiciones serían de duración variable (con un mínimo de 15min) y se desarrollarían en una o dos sesiones (a expensas del seminario del experto).
- Para el debate: Al comienzo del curso se presentarán aspectos concretos a debatir sobre el ejercicio del marco legal de la Genética Humana en España. En función del interés, cada grupo de trabajo (2-3 estudiantes) preparará de forma voluntaria y con antelación dichos aspectos para exponer (15 min) previo al debate participativo por la clase (1h). En dichas sesiones, se fomentará la participación de los estudiantes en la discusión del tema propuesto.
- Para los problemas: En consonancia con los tipos de herencia aprendidos durante las sesiones teóricas se irán poniendo a disposición de los estudiantes problemas de herencia (junto con uno resuelto) a través del Campus Virtual y que deberán resolver. La sesión presencial (2-4h) se centrará en aquellos problemas/tipos de herencia que hayan supuesto una mayor dificultad para los alumnos.
- Para seminarios de expertos: sobre temas relacionados con la Genética Humana que puedan presentar un interés adicional para los estudiantes, como pueda ser el impacto social del tema o la presentación de alguna novedad científica de gran resonancia. Estos seminarios serán impartidos por expertos en esta disciplina. Si hubiera mucho interés en la preparación de exposiciones por parte de los estudiantes, estos seminarios no se organizarían.

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.

Evaluación:

Criterios de evaluación

Para la evaluación de la asignatura se tendrán en cuenta las fuentes para la evaluación.

El conjunto de fuentes que serán usadas para evaluar son:

- Examen final de los conocimientos teórico-práctico.

- Observación directa (registro y notas) del profesorado que recoge de los estudiantes en cada una de las actividades.
- Realización de trabajos y tareas obligatorios para la evaluación continua.
- Aportaciones libres de los alumnos: calidad y pertinencia de la actuación.

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. Demuestra 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. 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. Posee suficientes habilidades prácticas, relacionadas con las técnicas de cultivos celulares y microscopía óptica, conducentes a la realización de un cariotipo mediante bandas G o una hibridación in situ fluorescente (FISH). (RA1, RA3).

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

CEV3. Identifica y analiza 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. Observación directa (registro y notas) del profesorado.

CEV4. Relaciona 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. Observación directa (registro y notas) del profesorado.

CEV5. Identifica y selecciona 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. Observación directa (registro y notas) del profesorado.

CEV6. Demuestra 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. Identifica y analiza, 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. Discrimina 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. Demuestra 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. 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).

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

2. Examen virtual (EV): Constituye el 5% de la nota final. Una semana después de finalizar cada bloque de la asignatura se abrirá un cuestionario (tipo test 20-30 preguntas con 5 opciones y sólo una verdadera) a través del Campus Virtual, disponible durante 24h. Este test pretende promover el estudio continuado del estudiantado así como que éste sea capaz de evaluar su progresión en la adquisición de conocimientos. 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. Se valorará la asistencia a las clases teóricas con hasta 0.5puntos. Exposición y/o entrega de contenidos (aportación libre). Contribuye a los criterios de evaluación CEV7-9 (RA1-9).

3. Resultados de las actividades de las prácticas de aula (PA): Constituyen el 25% de la nota final de la asignatura. Para fomentar la capacidad crítica y de síntesis de los estudiantes, estos presentarán un informe sobre el seminario o debate, que constará de un breve resumen sobre el mismo y una discusión crítica. La resolución de problemas contribuirá hasta el 10% de la nota. El 15% restante se obtendrá de la participación del estudiante en la exposición/preparación de algún seminario/debate (10%) y el 5% restante de los informes a entregar sobre seminarios/debates preparados por otros (estudiantes o expertos). Si el estudiante no participara en la exposición/preparación, el 15% de la nota vendrá de los informes presentados. También se tendrá en cuenta la participación en las clases, respuestas a las preguntas planteadas y el trabajo colaborativo, según observación y notas recogidas por el profesorado. CEV3-9 (RA1-9).

4. Resultados de la actividad en las prácticas de laboratorio (PL): Constituyen el 10% de la nota final. Se basará en la entrega de un cariograma a partir de los cariotipos realizados en las primeras sesiones. Además, deberán presentar un trabajo escrito representativo del estudio de la enfermedad genética seleccionada. Finalmente se valorará el uso y manejo del microscopio óptico. Se tendrá en cuenta el desempeño en el laboratorio, participación en las clases, respuestas a las preguntas planteadas y trabajo colaborativo, según observación y notas recogidas por el profesorado. Contribuye a los criterios de evaluación CEV1-2,9 (RA1-9).

Todo trabajo entregado para su evaluación continua será examinado mediante la herramienta antiplagio Turnitin. Cualquier número por encima del 15% es un indicativo de que el trabajo del estudiante contiene una gran cantidad de material plagiado y será puntuado con un 0 ese trabajo.

(*) 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)

El sistema de evaluación será el mismo en las convocatorias Ordinaria, Extraordinaria y Especial.

Criterios de calificación

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 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 (EV, PA, PL), con sus respectivos pesos porcentuales. La calificación final (CF) se calculará como sigue: $CF = 0,60EF + 0,05EV + 0,25PA + 0,10PL$.
- En caso de que EF sea menor a 5, entonces $CF = EF$; salvo que otro ítem evaluable (EV, PA, PL) sea inferior, entonces $CF = EV$ o $CF = PA$ 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 (EV, PA, PL) sea inferior, entonces $CF = EV$ o $CF = PA$ o $CF = PL$.

Los criterios de calificación serán los mismos en las convocatorias Ordinaria, Extraordinaria y

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

38 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

PRÁCTICAS DE LABORATORIO

9 sesiones de 2h.

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 estudios de patologías humanas y su abordaje. Visita a una Unidad de Genética Clínica.

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 trabajos 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

PRÁCTICAS DE AULA

7 sesiones de 2 horas en semanas alternas más una sesión de 1h.

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

TUTORÍAS DE AULA

3 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

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

Semana 1: T grupal y Temas 1 y 2

Actividades Teoría (h): 2

Actividades P de Aula, Seminarios (h): 0

Actividades P de Laboratorio o P Clínicas(h): 0

Actividades trabajo NP y evaluación (h): 5

Semana 2: Temas 3 y 4

Actividades Teoría (h): 3

Actividades P de Aula, Seminarios (h): 0

Actividades P de Laboratorio o P Clínicas(h): 0

Actividades trabajo NP y evaluación (h): 3

Semana 3: Temas 5. Práct Aula

Actividades Teoría (h): 1

Actividades P de Aula, Seminarios (h): 2

Actividades P de Laboratorio o P Clínicas(h): 0

Actividades trabajo NP y evaluación (h): 5

Semana 4: Temas 5, 6 y 7. Práct Aula 2

Actividades Teoría (h): 3

Actividades P de Aula, Seminarios (h): 2

Actividades P de Laboratorio o P Clínicas(h): 4

Actividades trabajo NP y evaluación (h): 5

Semana 5: Temas 8 y 9. Práct Aula 3

Actividades Teoría (h): 3

Actividades P de Aula, Seminarios (h): 2

Actividades P de Laboratorio o P Clínicas(h): 0

Actividades trabajo NP y evaluación (h): 3

Semana 6: Temas 9,10 y 11

Actividades Teoría (h): 3

Actividades P de Aula, Seminarios (h): 0

Actividades P de Laboratorio o P Clínicas(h): 2

Actividades trabajo NP y evaluación (h): 3

Semana 7: Temas 12 y 13. Práct Aula 4

Actividades Teoría (h): 3

Actividades P de Aula, Seminarios (h): 2

Actividades P de Laboratorio o P Clínicas(h): 2

Actividades trabajo NP y evaluación (h): 5

Semana 8: Temas 14 y 15

Actividades Teoría (h): 3

Actividades P de Aula, Seminarios (h): 0

Actividades P de Laboratorio o P Clínicas(h): 2

Actividades trabajo NP y evaluación (h): 3

Semana 9: Temas 16 y 17

Actividades Teoría (h): 3

Actividades P de Aula, Seminarios (h): 0

Actividades P de Laboratorio o P Clínicas(h): 2

Actividades trabajo NP y evaluación (h): 3

Semana 10: Temas 18 y 19

Actividades Teoría (h): 3

Actividades P de Aula, Seminarios (h): 0

Actividades P de Laboratorio o P Clínicas(h): 2

Actividades trabajo NP y evaluación (h): 3

Semana 11: Temas 19 y 20. Práct Aula 5

Actividades Teoría (h): 3

Actividades P de Aula, Seminarios (h): 2

Actividades P de Laboratorio o P Clínicas(h): 2

Actividades trabajo NP y evaluación (h): 5

Semana 12: Temas 21 y 22. Práct Aula 6

Actividades Teoría (h): 3

Actividades P de Aula, Seminarios (h): 2

Actividades P de Laboratorio o P Clínicas(h): 2

Actividades trabajo NP y evaluación (h): 5

Semana 13: Tema 23

Actividades Teoría (h): 3

Actividades P de Aula, Seminarios (h): 0

Actividades P de Laboratorio o P Clínicas(h): 0

Actividades trabajo NP y evaluación (h): 3

Semana 14: Tema 23. Práct Aula 7

Actividades Teoría (h): 2

Actividades P de Aula, Seminarios (h): 2

Actividades P de Laboratorio o P Clínicas(h): 0

Actividades trabajo NP y evaluación (h): 5

Semana 15: Práct Aula 8

Actividades Teoría (h): 0

Actividades P de Aula, Seminarios (h): 1

Actividades P de Laboratorio o P Clínicas(h): 0

Actividades trabajo NP y evaluación (h): 4

Semanas 16-20: Estudio autónomo (preparación de evaluaciones). Evaluaciones

Actividades trabajo NP y evaluación (h): 15

Resumen de horas totales:

Actividades Teoría (h):38

Actividades P de Aula, Seminarios(h):15
Actividades P de Laboratorio o P Clínicas(h):18
Actividades tutorías(h): 3
Actividades trabajo NP y evaluación (h): 75

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 6h semanales para las tutorías presenciales: Miércoles de 8:00-11:00, Jueves y Viernes de 8:00-9:00 y Viernes de 13:30-14:30. Las tutorías se deberán acordar por anticipado.

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.

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. Silvia Muñoz Descalzo (COORDINADOR)

Departamento: 278 - MORFOLOGÍA

Ámbito: 050 - Biología Celular

Área: 050 - Biología Celular

Despacho: MORFOLOGÍA

Teléfono: **Correo Electrónico:** *silvia.munoz@ulpgc.es*

D/Dña. Patricia Martín Rodríguez

Departamento: 278 - MORFOLOGÍA

Ámbito: 025 - Anatomía Y Anatomía Patológica Comparada

Área: 025 - Anatomía y Anatomía Patológica Comparadas

Despacho: MORFOLOGÍA

Teléfono: 34-07 **Correo Electrónico:** *patricia.martinrodriguez@ulpgc.es*

Dr./Dra. Patricia Martín Rodríguez

Departamento: 278 - MORFOLOGÍA

Ámbito: 025 - Anatomía Y Anatomía Patológica Comparada

Área: 025 - Anatomía y Anatomía Patológica Comparadas

Despacho: MORFOLOGÍA

Teléfono: 34-07 **Correo Electrónico:** *patricia.martinrodriguez@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] 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 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] Gene's

Lewin

- (2017)

978-1284104493

[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

[10 Recomendado] genetics and genomics in medicine

Thompson and Thompson

- (2023)

9780323547628
