




	<b>PROCESO PARA EL DESARROLLO DE LAS ENSEÑANZAS DE LA FACULTAD DE CIENCIAS DE LA UEx</b>		
	<b>Curso académico:</b> 2024-25	<b>Código:</b> P/CL009_FC_D002	

### PLAN DOCENTE DE LA ASIGNATURA

Identificación y características de la asignatura			
Código	500205	Créditos ECTS	6
Denominación (español)	Genética Médica		
Denominación (inglés)	Medical Genetics		
Titulaciones	Grado en Biología		
Centro	Facultad de Ciencias		
Semestre	6 y 8	Carácter	Optativa
Módulo	Optativo		
Materia	Genética Médica		
Profesorado			
Nombre	Despacho	Correo-e	Página web
Sonia Mulero Navarro	DG3 Edificio de Biología	<a href="mailto:smmulero@unex.es">smmulero@unex.es</a>	<a href="https://campusvirtual.unex.es">https://campusvirtual.unex.es</a>
Ángel Carlos Román García	DG1 Edificio de Biología	<a href="mailto:acroman@unex.es">acroman@unex.es</a>	<a href="https://campusvirtual.unex.es">https://campusvirtual.unex.es</a>
Área de conocimiento	Genética		
Departamento	Bioquímica y Biología Molecular y Genética		
Profesor/a coordinador/a (si hay más de uno)	Sonia Mulero Navarro		
Competencias			
<p><b>Competencia básica 1:</b> Que los estudiantes hayan demostrado poseer y comprender conocimientos en un área de estudio que parte de la base de la educación secundaria general, y se suele encontrar a un nivel que, si bien se apoya en libros de texto avanzados, incluye también algunos aspectos que implican conocimientos procedentes de la vanguardia de su campo de estudio.</p>			
<p><b>Competencia básica 2:</b> Que los estudiantes sepan aplicar sus conocimientos a su trabajo o vocación de una forma profesional y posean las competencias que suelen demostrarse por medio de la elaboración y defensa de argumentos y la resolución de problemas dentro de su área de estudio.</p>			
<p><b>Competencia básica 3:</b> Que los estudiantes tengan la capacidad de reunir e interpretar datos relevantes (normalmente dentro de su área de estudio) para emitir juicios que incluyan una reflexión sobre temas relevantes de índole social, científica o ética.</p>			
<p><b>Competencia básica 4:</b> Que los estudiantes puedan transmitir información, ideas, problemas y soluciones a un público tanto especializado como no especializado.</p>			
<p><b>Competencia básica 5:</b> Que los estudiantes hayan desarrollado aquellas habilidades de aprendizaje necesarias para emprender estudios posteriores con un alto grado de autonomía.</p> <p>Competencia general 1: Formar biólogos con competencias genéricas y específicas, aptos para ejercer tareas en cualquiera de los terrenos de la Biología, desarrollando sus actividades en las</p>			

	<b>PROCESO PARA EL DESARROLLO DE LAS ENSEÑANZAS DE LA FACULTAD DE CIENCIAS DE LA UEx</b>		
	<b>Curso académico:</b> 2024-25	<b>Código:</b> P/CL009_FC_D002	

empresas e instituciones públicas y privadas o creando empresas propias.
<b>Competencia general 2:</b> Conferirles aptitud para seguir con aprovechamiento los cursos de postgrado que le faculten de manera específica en terrenos docentes, investigadores o profesionales.
<b>Competencia general 3:</b> Dotar a los graduados de capacidad para generar, adquirir y procesar, de manera autónoma, información relacionada con la Biología.
<b>Competencia general 4:</b> Capacitarles para planificar, ejecutar y criticar procesos de conocimiento en el ámbito de su actividad.
<b>Competencia general 5:</b> El objetivo final es formar graduados capacitados para incorporarse a las actividades previstas oficialmente para la profesión de biólogo, tal como se define en la resolución de 5 de abril de 2006 de la Consejería de Presidencia de la Junta de Extremadura (DOE de 20 de Abril de 2006).
<b>Competencia transversal 1:</b> Aplicar los conocimientos adquiridos en el título a su desempeño laboral de una forma profesional y rigurosa, así como desenvolverse con seguridad en un laboratorio.
<b>Competencia transversal 2:</b> Utilizar y aplicar tecnología de información y comunicación (TIC) en el ámbito formativo y profesional.
<b>Competencia transversal 3:</b> Poseer y comprender la información de libros de texto avanzados y acceder a conocimientos procedentes de la vanguardia del campo de estudio del título.
<b>Competencia transversal 4:</b> Desarrollar habilidades de aprendizaje, organización y planificación, necesarias tanto para emprender estudios posteriores con un alto grado de autonomía, como para el desempeño profesional
<b>Competencia transversal 5:</b> Interpretar, analizar y sintetizar datos e información relevante que permitan al alumno desarrollar ideas, resolver problemas y emitir un razonamiento crítico sobre temas importantes de índole social, científica o ética.
<b>Competencia transversal 6:</b> Transmitir de forma eficaz resultados y conclusiones a un público tanto especializado como no especializado.
<b>Competencia transversal 7:</b> Expresarse correctamente de forma escrita y oral en la lengua nativa, así como dominar suficientemente un idioma extranjero, preferentemente el inglés.
<b>Competencia transversal 8:</b> Liderar o trabajar en equipo adaptándose positivamente a diferentes contextos y situaciones.
<b>Competencia transversal 9:</b> Respetar los derechos fundamentales y de igualdad entre hombres y mujeres, así como adquirir un compromiso ético de respeto a la vida y al medio ambiente.
<b>Competencia específica 3:</b> Conocer y comprender la estructura, morfología, organización y desarrollo de los seres vivos.
<b>Competencia específica 4:</b> Conocer las funciones de los seres vivos, su regulación e integración y analizar e interpretar las adaptaciones funcionales al medio
<b>Competencia específica 5:</b> Diferenciar los niveles de organización de los seres vivos, desde el molecular hasta el de comunidades de organismos, así como la interacción entre ellos y con el medio.
<b>Competencia específica 6:</b> Conocer y comprender la organización genómica de los seres vivos y la transmisión de los genes a la descendencia, así como los mecanismos de herencia de los caracteres y sus variaciones.
<b>Competencia específica 9:</b> Obtener, identificar, analizar, caracterizar y manipular muestras biológicas, tener la capacidad de realizar bioensayos y pruebas funcionales analizando parámetros biológicos y realizar asesoramiento científico y técnico sobre temas biológicos.

	<b>PROCESO PARA EL DESARROLLO DE LAS ENSEÑANZAS DE LA FACULTAD DE CIENCIAS DE LA UEx</b>		
	<b>Curso académico:</b> 2024-25	<b>Código:</b> P/CL009_FC_D002	

**Competencia específica 13:** Implantar y desarrollar sistemas de gestión relacionados con la Biología, así como dirigir, redactar y ejecutar proyectos en Biología y en toda la gama que suponen las competencias anteriores, incluyendo la creación de empresas, la dirección de actividades que las mismas y la planificación y ejecución de sus actividades.

**Competencia específica 14:** Impartir enseñanza de la Biología en los términos que establezca la ley.

### Contenidos

#### Breve descripción del contenido

Esta asignatura permite conocer la base genética de una enfermedad hereditaria. La impartición de los contenidos de esta asignatura llevará al análisis del estudio genético para determinar: el tipo de tratamiento más eficaz contra la patología; la evolución y pronóstico de esa patología hereditaria, que puede cursar de forma diferente según la mutación causante. Se determinarán las finalidades del análisis del diagnóstico genético: tratamiento, evolución y pronóstico de la enfermedad, evitar la transmisión y estudio familiar.

#### Temario de la asignatura

**Denominación del tema 1: Base molecular de la variación genética**

*Contenidos del tema 1:*

- 1.1. Diversidad genética entre individuos: Mutación y Polimorfismo
- 1.2. Tipos de mutaciones: genómicas, cromosómicas y génicas
- 1.3. Origen y causas de la mutación
- 1.4. Frecuencia de nuevas mutaciones
- 1.5. Variación proteica: concepto de polimorfismo genético
- 1.6. Detección y medida de la variabilidad genética a nivel de proteínas: Grupos sanguíneos (ABO y Rh).
- 1.7. Detección y medida de la variabilidad genética a nivel de ADN. RFLP. VNTR
- 1.8. Perfiles de ADN: la huella genética
- 1.9. Aplicación de los polimorfismos

*Descripción de las actividades prácticas del tema 1:* Resolución de casos clínicos con contenido teórico-práctico. Se incluye en el programa de prácticas como tarea 3.

**Denominación del tema 2: Desórdenes genómicos**

*Contenidos del tema 2:*



- 2.1. Reordenaciones cromosómicas
- 2.2. Origen del problema: Cortes de cadena doble y recombinación desigual. Translocaciones, inversiones, deleciones y duplicaciones
- 2.3. Consecuencias en la meiosis
- 2.4. Alteración en el número de cromosomas: Síndrome de Down
- 2.5. Alteraciones de los cromosomas sexuales: Síndrome de Turner. Síndrome de Klinefelter

*Descripción de las actividades prácticas del tema 2:* Resolución de casos clínicos con contenido teórico-práctico. Se incluye en el programa de prácticas como tarea 3.

**Denominación del tema 3: Patrones de herencia de las enfermedades monogénicas**

*Contenidos del tema 3:*

- 3.1. Magnitud de los trastornos mendelianos

	<b>PROCESO PARA EL DESARROLLO DE LAS ENSEÑANZAS DE LA FACULTAD DE CIENCIAS DE LA UEx</b>		
	<b>Curso académico:</b> 2024-25	<b>Código:</b> P/CL009_FC_D002	

3.2. Estructura básica del árbol genealógico  
 3.3. Herencia autosómica dominante y recesiva en Genética Médica  
 3.4. Herencia autosómica dominante: enfermedad de Huntington (EH), neurofibromatosis NF1), acondroplasia, síndrome de Marfan, braquidactilia  
 3.5. Herencia autosómica recesiva: fibrosis quística (FQ), enfermedad de Tay-Sachs  
 3.6. Consanguinidad  
 3.7. Frecuencias alélicas y genotípicas en las poblaciones  
*Descripción de las actividades prácticas del tema 3:* Resolución de casos clínicos con contenido teórico-práctico. Se incluye en el programa de prácticas como tarea 3.

**Denominación del tema 4: Identificación de genes relacionados con enfermedades**

*Contenidos del tema 4:*

4.1. Método de mapeo genético: análisis de ligamiento, detección y medición del ligamiento  
 4.2. Puntuación *lod*  
 4.3. Aplicaciones del mapeo genético

*Descripción de las actividades prácticas del tema 4:* Resolución de casos clínicos con contenido teórico-práctico. Se incluye en el programa de prácticas como tarea 3.

**Denominación del tema 5: Bioinformática y Genómica en Genética Médica**

*Contenidos del tema 5:*

5.1. Procesado bioinformático  
 5.2. Búsqueda de mutaciones funcionales para explicar el fenotipo  
 5.3. Bases de datos genómicas y clínicas. Procesado de la información

*Descripción de las actividades prácticas del tema 5:* Resolución de casos clínicos con contenido teórico-práctico.

**Denominación del tema 6: Genética del desarrollo**

*Contenidos del tema 6:*

6.1. Alteraciones genéticas durante el desarrollo  
 6.2. Búsqueda de mutantes en desarrollo  
 6.3. Interacciones entre genes reguladores del desarrollo: Redes de regulación

*Descripción de las actividades prácticas del tema 6:* Resolución de casos clínicos con contenido teórico-práctico. Se incluye en el programa de prácticas como tarea 3.



**Denominación del tema 7: Epigenética**

*Contenidos del tema 7:*

7.1. Mecanismos: metilación del ADN, modificación de las histonas, pequeños ARNs  
 7.2. Inactivación del cromosoma X  
 7.3. Modificaciones por el estilo de vida  
 7.4. Enfermedades relacionadas con la epigenética

*Descripción de las actividades prácticas del tema 7:* Resolución de casos clínicos con contenido teórico-práctico incluidos en la tarea 3 del programa de práctica. También se realizará un diseño experimental para el análisis de la expresión de determinados genes mediante técnicas epigenéticas. Se incluye dentro de la tarea 2 de los contenidos prácticos.

**Denominación del tema 8: Genética del cáncer**

	<b>PROCESO PARA EL DESARROLLO DE LAS ENSEÑANZAS DE LA FACULTAD DE CIENCIAS DE LA UEx</b>		
	<b>Curso académico:</b> 2024-25	<b>Código:</b> P/CL009_FC_D002	

*Contenidos del tema 8:*

- 8.1. Oncogenes y genes supresores
- 8.2. Cáncer de mama
- 8.3. Cáncer colorectal
- 8.4. Melanoma

*Descripción de las actividades prácticas del tema 8:* Resolución de casos clínicos con contenido teórico-práctico. Se incluye en el programa de prácticas como tarea 3.

*Denominación del tema 9: **Pruebas para enfermedades genéticas***

*Contenidos del tema 9:*

- 9.1. Tipos de pruebas genéticas: citogenéticas, bioquímicas y moleculares
- 9.2. Pruebas genéticas para confirmar un diagnóstico
- 9.3. Las pruebas predictivas o de predisposición genética: Identificación de riesgo de una enfermedad.

*Descripción de las actividades prácticas del tema 9:* Resolución de casos clínicos con contenido teórico-práctico dentro de la tarea 3 del programa de prácticas. En el laboratorio se elaborará un cariotipo a partir de una metafase. Se incluye dentro de la tarea 2 del programa de prácticas.

*Denominación del tema 10: **Tratamiento de enfermedades genéticas***

*Contenidos del tema 10:*

- 10.1. Terapia génica
- 10.2. Terapia somática vs terapia germinal
- 10.3. Métodos físico-químicos y víricos para introducir DNA en células diana
- 10.4. Métodos ex vivo e in vivo
- 10.5. Experimentos de terapia génica aprobados
- 10.6. Sistema CRISPR/cas9

*Descripción de las actividades prácticas del tema 10:* Resolución de casos clínicos con contenido teórico-práctico. Dentro del programa de prácticas se realizará una visita al Servicio de Inmunología y Genética del Hospital Universitario de Badajoz.

*Denominación del tema 11: **Diagnóstico Prenatal***

*Contenidos del tema 11:*



- 11.1. Preimplantacional (DGP) y Prenatal
- 11.2. Amniocentesis
- 11.3. Microvellosidades
- 11.4. Nuevas tendencias: DNA libre circulante, RNA libre circulante
- 11.5. Implicaciones éticas: eugenesia, 'hermanos medicamentos'
- 11.6. Laboratorios y Clínicas
- 11.7. Consejo genético

*Descripción de las actividades prácticas del tema 11:* Resolución de casos clínicos con contenido teórico-práctico. Se incluye en el programa de prácticas como tarea 3.

*Denominación del tema 12: **Genética Forense***

*Contenidos del tema 12:*

- 12.1. Análisis forense del ADN
- 12.2. Bases de datos de identificación genética
- 12.3. ADN mitocondrial en el ámbito forense

	<b>PROCESO PARA EL DESARROLLO DE LAS ENSEÑANZAS DE LA FACULTAD DE CIENCIAS DE LA UEx</b>		
	<b>Curso académico:</b> 2024-25	<b>Código:</b> P/CL009_FC_D002	

*Descripción de las actividades prácticas del tema 12: Resolución de casos clínicos con contenido teórico-práctico. Se incluye en el programa de prácticas como tarea 3.*

#### Actividades formativas

Horas de trabajo del alumno/a por tema		Horas Gran grupo	Actividades prácticas				Actividad de seguimiento	No presencial
Tema	Total	GG	CH	L	O	S	TP	EP
1	10	3						7
2	11	3						7
3	11	4						7
4	10	3						6
5	9	3						6
6	7	4						5
7	16	4		5				7
8	12	4						7
9	10	4		5				7
10	10	4						7
11	15	3		5				8
12	18	3						8
<b>Evaluación</b>	11	3						8
<b>TOTAL</b>	150	45		15				90

GG: Grupo Grande (85 estudiantes).

CH: prácticas clínicas hospitalarias (7 estudiantes)

L: prácticas laboratorio o campo (15 estudiantes)

O: prácticas sala ordenador o laboratorio de idiomas (20 estudiantes)

S: clases problemas o seminarios o casos prácticos (40 estudiantes).

TP: Tutorías Programadas (seguimiento docente, tipo tutorías ECTS).

EP: Estudio personal, trabajos individuales o en grupo, y lectura de bibliografía.

#### Metodologías docentes

##### TEORÍA

La presentación de contenidos teóricos se hará siguiendo ciclos de exposición, discusión y ejemplificación para cada uno de los temas que componen la materia. El reparto de horas para cada tema tanto de presentación como de estudio por parte del alumno es directamente proporcional a la dificultad de los contenidos de cada tema. Todos los temas contarán con ejemplificaciones a fin de favorecer la asimilación de los contenidos expuestos.



##### PRÁCTICAS EN LABORATORIO Y CASOS PRÁCTICOS

Tarea 1. Visita al laboratorio del Servicio de Inmunología y Genética del Hospital Universitario de Badajoz. Charla sobre Elaboración de un cariotipo. Elaboración de un cariotipo a partir de una metafase. Emisión de diagnóstico en un caso práctico.

Tarea 2. Aplicaciones clínicas de marcadores epigenéticos.

Tarea 3. Casos prácticos.

##### SEMINARIOS Y DEBATES

	<b>PROCESO PARA EL DESARROLLO DE LAS ENSEÑANZAS DE LA FACULTAD DE CIENCIAS DE LA UEx</b>		
	<b>Curso académico:</b> 2024-25	<b>Código:</b> P/CL009_FC_D002	

Aspectos éticos de la genética humana.

### Resultados de aprendizaje

Describir el papel de la variación genética en la especie humana en el diagnóstico, prevención y tratamiento de enfermedades. Describir la base genética del desarrollo humano. Proponer proyectos de genética y genómica aplicables al ámbito de la salud humana. Reconocer las anomalías génicas, cromosómicas y genómicas humanas y evaluar sus consecuencias clínica.

### Sistemas de evaluación

El artículo 4.1 de la normativa de evaluación (Resolución de 26 de octubre de 2020, del Rector, por la que se ejecuta el acuerdo adoptado por el Consejo de Gobierno por el que se aprueba la Normativa de Evaluación de las Titulaciones oficiales de Grado y Máster de la Universidad de Extremadura, DOE 3 de noviembre de 2020), todos los planes docentes incluirán las siguientes modalidades de evaluación:



**Modalidad de evaluación continua** que constará de la realización y cumplimiento de las siguientes actividades:

1. Prueba individual escrita que se dividirá en preguntas tipo test (verdadero/falso o multi-respuesta) y preguntas de desarrollo teórico-práctico. La calificación del examen se valorará sobre 10 puntos y supondrá un 80% de la calificación final.
2. Realización de las prácticas de laboratorio que se evaluarán mediante informe y/o prueba escrita sobre las mismas. La calificación se valorará sobre 10 puntos y supondrá un 10% de la calificación final. La realización de las prácticas se considera una actividad obligatoria y no recuperable ya que su ejecución es en periodos concretos del curso académico y coordinados con otras asignaturas tanto del área como del Grado.
3. Participación activa en el aula. Se desarrollarán actividades en el aula donde el estudiante debe participar de forma activa.
4. Elaboración y exposición de seminarios o temas para debate.
5. Realización de actividades no presenciales con contenido teórico-práctico.

Las actividades serán calificadas en su totalidad y supondrá un 10% de la calificación final. Y solo sumará a la nota final de la prueba escrita si ésta es igual o superior a 5 sobre un máximo de 10 puntos.

**Modalidad de evaluación global.** Para optar a este tipo de evaluación el estudiante deberá solicitarlo por escrito en las tres primeras semanas del semestre. En cada convocatoria, y según el calendario establecido por la Facultad, se llevará a cabo una única prueba final de carácter global. La estructura de la prueba será igual que la descrita en las pruebas teórico-prácticas de la evaluación continua donde se evaluará la totalidad del temario de la asignatura, incluidas las prácticas. La calificación será un máximo de 10 puntos y esto supondrá el 100% de la calificación final.

Para aprobar la asignatura será necesario obtener un mínimo de 5 puntos sobre 10.

	<b>PROCESO PARA EL DESARROLLO DE LAS ENSEÑANZAS DE LA FACULTAD DE CIENCIAS DE LA UEx</b>		
	<b>Curso académico:</b> 2024-25	<b>Código:</b> P/CL009_FC_D002	

### Bibliografía (básica y complementaria)

Cummings MR. (2014). Human Heredity. Principles and Issues. 10ena edición. Thompson. Brooks/Cole. Belmont, EEUU.

Jorde LB, Carey JC, Bamshad MJ (2016). Medical genetics. 5a edición. Elsevier. Philadelphia, EEUU.

Lewis R. (2017). Human Genetics Concepts and Applications. 12a edición. McGraw-Hill Science. New York, EEUU.

Nussbaum RL, McInnes RR, Willard HF. (2016). Thompson & Thompson Genetics in Medicine. 8a edición. Saunders Elsevier, Philadelphia, USA.

Solari AJ. (2011). Genética Humana. Fundamentos y Aplicaciones en Medicina. 5a edición. Médica Panamericana. Buenos Aires, Argentina.

Strachan T, Read AP. (2011). Human Molecular Genetics. 4a edición. Garland Science, Taylor & Francis Group, New York, USA.

Strachan T, Goodship J, Chinnery P. (2014). Genetics and Genomics in Medicine. 1ª edición. Garland Science, Taylor & Francis Group, New York, USA.

Tobias ES, Connor M, Ferguson-Smith M. (2011). Essential Medical Genetics. 6a edición. Wiley-Blackwell, Oxford, Regne Unit.

Turnpenny P, Ellard S. (2018). Emery Elements of Medical Genetics. 15a edición. Elsevier, Philadelphia, USA.

### Otros recursos y materiales docentes complementarios

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim>  
<http://ghr.nlm.nih.gov>  
<http://www.genome.gov>