



## Información de la asignatura

**Titulación:** Grado en Medicina

**Facultad:** Facultad de Medicina y Ciencias de la Salud

**Código:** 342002 **Nombre:** Genética

**Créditos:** 3,00 **ECTS** **Curso:** 1 **Semestre:** 1

**Módulo:** Procedimientos diagnósticos y terapéuticos

**Materia:** Procedimientos diagnósticos **Carácter:** Optativa

**Rama de conocimiento:** Ciencias de la Salud

**Departamento:** Patología

**Tipo de enseñanza:** Presencial

**Lengua/-s en las que se imparte:** Castellano

### Profesorado:

341A Francisco Jose Revert Ros (**Profesor responsable**) fj.revert@ucv.es

341B Francisco Jose Revert Ros (**Profesor responsable**) fj.revert@ucv.es



## Organización del módulo

### Procedimientos diagnósticos y terapéuticos

Materia	ECTS	Asignatura	ECTS	Curso/semestre
Procedimientos diagnósticos	39,00	Anatomía Patológica	6,00	2/2
		Genética	3,00	1/1
		Inmunología Básica	3,00	1/2
		Introducción a la Medicina	3,00	1/2
		Laboratorio de Pruebas Diagnósticas	3,00	5/1
		Microbiología y Parasitología Médicas	6,00	3/1
		Registros Fisiológicos y Pruebas Funcionales	3,00	2/2
		Técnicas de Imagen y Radiodiagnóstico	6,00	3/1
		Valoración Funcional	6,00	Esta optativa no se oferta en el curso académico 23/24
Procedimientos terapéuticos	27,00	Anestesia y Reanimación	3,00	5/1
		Biotechnología	6,00	Esta optativa no se oferta en el curso académico 23/24
		Farmacología General y Especial	9,00	3/2
		Procedimientos Generales de Intervención	6,00	Esta optativa no se oferta en el curso académico 23/24



Procedimientos terapéuticos	Rehabilitación y Terapia Física	3,00	4/2
-----------------------------	---------------------------------	------	-----

## Conocimientos recomendados

Se recomienda conocer la estructura de las células y en concreto la organización del DNA en el núcleo celular, así como las principales características de este:·El DNA como sustancia genética·Estructura de los ácidos nucleicos·Propiedades físico-químicas·Propiedades espectroscópicas y térmicas·Así mismo, es recomendable conocer los aspectos básicos relacionados con la replicación, la transcripción y la traducción. En cuanto a los genes y la expresión génica, conviene tener nociones en lo referente a:·Genes·Código genético·Dogma central de la Biología Molecular·Expresión génica

## Resultados de aprendizaje

Al finalizar la asignatura, el estudiante deberá demostrar haber adquirido los siguientes resultados de aprendizaje:

- R1 Conocer las técnicas empleadas en Genética Molecular.
- R2 Conocer las características fundamentales del genoma humano y los métodos actuales de secuenciación de genomas.
- R3 Conocer los conceptos en torno a la variación genética.
- R4 Distinguir las diferentes anomalías cromosómicas que pueden presentarse en humanos.
- R5 Diferenciar los distintos tipos de alteraciones genéticas causantes de enfermedad.
- R6 Conocer los fundamentos para el diagnóstico de enfermedades genéticas y es capaz de discernir el adecuado para cada caso.



## Competencias

En función de los resultados de aprendizaje de la asignatura las competencias a las que contribuye son: (valora de 1 a 4 siendo 4 la puntuación más alta)

BÁSICAS	Ponderación			
	1	2	3	4
CB1				X
CB2				X
CB3				X
CB4				X
CB5				X

GENERALES	Ponderación			
	1	2	3	4
CG1	X			



CG2	Comprender la importancia de tales principios para el beneficio del paciente, de la sociedad y la profesión, con especial atención al secreto profesional		X		
CG3	Saber aplicar el principio de justicia social a la práctica profesional y comprender las implicaciones éticas de la salud en un contexto mundial en transformación	X			
CG4	Desarrollar la práctica profesional con respeto a la autonomía del paciente, a sus creencias y cultura	X			
CG5	Reconocer las propias limitaciones y la necesidad de mantener y actualizar su competencia profesional, prestando especial importancia al aprendizaje de manera autónoma de nuevos conocimientos y técnicas y a la motivación por la calidad		X		
CG6	Desarrollar la práctica profesional con respeto a otros profesionales de la salud, adquiriendo habilidades de trabajo en equipo	X			
CG30	Conocimientos básicos del Sistema Nacional de Salud y de legislación sanitaria	X			
CG32	Saber utilizar las tecnologías de la información y la comunicación en las actividades clínicas, terapéuticas, preventivas y de investigación	X			
CG33	Mantener y utilizar los registros con información del paciente para su posterior análisis, preservando la confidencialidad de los datos	X			

ESPECÍFICAS		Ponderación			
		1	2	3	4
CE61	Valorar la relación riesgo/beneficio de los procedimientos diagnósticos y terapéuticos			X	
CE62	Conocer las indicaciones de las pruebas bioquímicas, hematológicas, inmunológicas, microbiológicas, anatomopatológicas y de imagen				X
CE63	Conocer las características de los tejidos en las diferentes situaciones de lesión, adaptación y muerte celular. Inflamación. Alteraciones del crecimiento celular. Anatomía patológica de los diferentes aparatos y sistemas. Marcadores bioquímicos, citogenéticos y de biología molecular aplicados al diagnóstico clínico		X		



TRANSVERSALES	Ponderación			
	1	2	3	4
CT1 Capacidad de análisis y síntesis			X	
CT2 Capacidad de organización y planificación		X		
CT6 Capacidad de gestión de la información	X			
CT7 Resolución de problemas		X		
CT8 Toma de decisiones	X			
CT9 Trabajo en equipo		X		
CT10 Trabajo en equipo de carácter interdisciplinario	X			
CT12 Habilidades en las relaciones interpersonales	X			
CT14 Razonamiento crítico			X	
CT16 Aprendizaje autónomo				X
CT18 Creatividad	X			
CT19 Liderazgo	X			
CT24 Capacidad para asumir responsabilidades		X		
CT25 Capacidad de autocrítica		X		
CT26 Saber valorar la actuación personal y conocer las propias competencias y limitaciones		X		



## Sistema de evaluación de la adquisición de las competencias y sistema de calificaciones

Resultados de aprendizaje evaluados	Porcentaje otorgado	Instrumento de evaluación
R1, R3, R5	0,00%	Preguntas abiertas
R1, R2, R3, R4, R5, R6	70,00%	Pruebas tipo test
R1, R3, R5, R6	30,00%	Prácticas
	0,00%	Participación en clase

### Observaciones

#### Notas acerca del sistema de evaluación

La evaluación tendrá los siguientes apartados:

- Examen final de la asignatura (tipo test): 6 puntos
- Cuestionarios (tipo test): 1 punto (5 cuestionarios de 0,2 puntos cada uno). Los cuestionarios se responderán a través de la plataforma de la asignatura
- Memoria de prácticas: 1 punto
- Ejercicios prácticos: 2 puntos

La máxima calificación de la asignatura será de 10 puntos. Para aprobar la asignatura se debe alcanzar una nota de al menos 5 puntos. El total de puntos de la asignatura se contabilizará sumando los puntos conseguidos en cada uno de los instrumentos de evaluación arriba mencionados, siempre y cuando se obtenga al menos un 50% en el examen final, que incluirá tanto preguntas de teoría como de prácticas (laboratorio y ejercicios prácticos).

Requisitos mínimos: No se puede cursar ninguna asignatura del módulo 1 (Formación Clínica Humana) sin tener aprobadas todas las asignaturas del módulo 3 (Morfología, Estructura y Función del Cuerpo Humano).

Criterio de concesión de matrícula de honor: Las matrículas de honor podrán ser concedidas a los mejores alumnos, que deberán haber obtenido una nota mínima de 9. Si las circunstancias lo requieren, podrá establecerse una prueba especial para determinar aquellos alumnos merecedores de la matrícula de honor, habida cuenta de la limitación del 5% de los alumnos matriculados. En segunda y posteriores convocatorias solamente podrán otorgarse la matrículas de honor que pudieran restar tras la primera convocatoria.

Desarrollo de la asignatura en segunda y sucesivas matrículas: Habrá un grupo específico para alumnos que no sean de primera matrícula si supera el límite de ocupación del aula y un profesor



encargado de dicho grupo. El profesor encargado de este grupo realizará 6 sesiones de seguimiento y tutorización de 2 horas cada una. Las competencias para adquirir las habilidades y destrezas de la asignatura se realizará a través de todas las prácticas previstas para la asignatura. En cada sesión se desarrollará la asignatura de modo que se reforzará el trabajo de las competencias que cada alumno necesite para poder superar la asignatura. La evaluación de contenidos y habilidades se realizará en el examen fijado en el calendario oficial para esta asignatura.

### **CRITERIOS PARA LA CONCESIÓN DE MATRÍCULA DE HONOR:**

Según el artículo 22 de la Normativa Reguladora de la Evaluación y Calificación de las Asignaturas de la UCV, la mención de "Matrícula de Honor" podrá ser otorgada por el profesor responsable de la asignatura a estudiantes que hayan obtenido la calificación de "Sobresaliente". El número de menciones de "Matrícula de Honor" que se pueden otorgar no podrá exceder del cinco por ciento de los alumnos incluidos en la misma acta oficial, salvo que éste sea inferior a 20, en cuyo caso se podrá conceder una sola "Matrícula de Honor".

## **Actividades formativas**

Las metodologías que emplearemos para que los alumnos alcancen los resultados de aprendizaje de la asignatura serán:

- M1 Clase Magistral
- M2 Resolución problemas y casos prácticos
- M4 Exposición de contenidos por el profesor
- M5 Explicación de conocimientos y capacidades
- M6 Prácticas de Laboratorio
- M7 Exposición oral del alumno
- M8 Actividades de grupo supervisadas por el profesor
- M9 Construcción del conocimiento a través de la interacción y actividad de alumno
- M11 Atención personalizada del profesor



- M12 Pruebas para conocer el grado de adquisición de conocimientos y habilidades / destrezas
- M13 Trabajos escritos
- M14 Actividad on line en plataforma e-learning
- M15 Estudio personal
- M16 Búsqueda de información y documentación
- M17 Discusión y resolución de problemas en grupo
- M18 Realización de trabajos y memorias en grupo
- M19 Trabajo grupal para la búsqueda, discusión y filtro de información
- M21 Supervisión de elaboración de historias clínicas



## ACTIVIDADES FORMATIVAS DE TRABAJO PRESENCIAL

	RESULTADOS DE APRENDIZAJE	HORAS	ECTS
Clase teórica M1, M2, M4, M5, M9	R1, R2, R3, R4, R5, R6	29,50	1,18
Seminario y Prácticas en Grupo M5, M6, M11	R1, R3, R5, R6	4,00	0,16
Tutorías M11	R1, R2, R3, R4, R5, R6	2,00	0,08
Evaluación M12	R1, R2, R3, R4, R5, R6	2,00	0,08
<b>TOTAL</b>		<b>37,50</b>	<b>1,50</b>

## ACTIVIDADES FORMATIVAS DE TRABAJO AUTÓNOMO

	RESULTADOS DE APRENDIZAJE	HORAS	ECTS
No presenciales M2, M15	R1, R2, R3, R4, R5, R6	37,50	1,50
<b>TOTAL</b>		<b>37,50</b>	<b>1,50</b>



## Descripción de los contenidos

Descripción de contenidos necesarios para la adquisición de los resultados de aprendizaje.

Contenidos teóricos:

Bloque de contenido

Contenidos

### BLOQUE I: EL GENOMA HUMANO

**Unidad Didáctica 1:** Genética y genómica en Medicina.1.1 La práctica de la genética.1.2 Categorías de enfermedades genéticas.

**Unidad Didáctica 2:** Introducción al genoma humano.2.1 Ideas y preguntas clave.2.2 El genoma humano y las bases cromosómicas de la herencia.2.3 Variación en el genoma humano.2.4 Transmisión del genoma.2.5 Gametogénesis y fecundación humanas.2.6 Importancia médica de la mitosis y la meiosis.

**Unidad Didáctica 3:** Estructura y función de los genes humanos.3.1 Ideas y preguntas clave.3.2 El dogma central: ADN --> ARN --> proteína.3.3 Expresión génica.3.4 Variación de la expresión génica y su importancia en medicina.

### BLOQUE II: EL GENOMA HUMANO ALTERADO

**Unidad Didáctica 4:** Diversidad genética humana: mutación y polimorfismo.4.1 Ideas y preguntas clave.4.2 Origen y frecuencia de los diferentes tipos de mutaciones.4.3 Tipos de mutaciones y sus consecuencias.4.4 Variación en genomas individuales.

**Unidad Didáctica 5:** Citogenética clínica y análisis genómico.5.1 Ideas y preguntas clave.5.2 Análisis cromosómico.5.3 Análisis genómico.5.4 Anomalías cromosómicas.

**Unidad Didáctica 6:** Bases cromosómicas y genómicas de la enfermedad: trastornos de los autosomas y de los cromosomas sexuales.6.1 Ideas y preguntas clave.6.2 Mecanismos de las anomalías.6.3 Aneuploidía.6.4 Disomía uniparental.6.5 Síndromes de microdelecciones y duplicaciones.6.6 Trastornos asociados con impronta genómica.6.7 Los cromosomas sexuales y sus anomalías.



## BLOQUE III: PATRONES DE HERENCIA

**Unidad Didáctica 7:** Herencia monogénica.7.1 Ideas y preguntas clave.7.2 Árboles genealógicos.7.3 Herencia mendeliana autosómica.7.4 Herencia ligada al cromosoma X.7.5 Mosaicismo.7.6 Mutaciones dinámicas: expansión de repeticiones inestables.7.7 Herencia de trastornos por mutaciones en el genoma mitocondrial.

**Unidad Didáctica 8:** Herencia compleja.8.1 Ideas y preguntas clave.8.2 Rasgos cualitativos y cuantitativos.8.3 Ejemplos de enfermedades multifactoriales frecuentes con contribución genética.8.4 Ejemplos de rasgos multifactoriales con factores genéticos y ambientales específicos conocidos.

## BLOQUE IV: BASES GENÉTICAS Y MOLECULARES DE LAS ENFERMEDADES GENÉTICAS HUMANAS

**Unidad Didáctica 9:** Identificación de la base genética de las enfermedades humanas.9.1 Ideas y preguntas clave.9.2 Base genética para el análisis de ligamiento y la asociación.9.3 Mapeo de los genes humanos causantes de enfermedades.9.4 Del mapeo génico a la identificación de genes.9.5 Búsqueda de genes mediante secuenciación del genoma.

**Unidad Didáctica 10:** Bases moleculares de las enfermedades genéticas.10.1 Ideas y preguntas clave.10.2 Cómo afectan las mutaciones a la función y formación de las proteínas.10.3 Relación entre genotipo y fenotipo.

## BLOQUE V: GENÉTICA Y GENÓMICA DEL CÁNCER

**Unidad Didáctica 11:** Genética y genómica del cáncer.11.1 Ideas y preguntas clave.11.2 Bases genéticas del cáncer.11.3 Cáncer familiar.11.4 Cáncer esporádico.11.5 Cáncer y ambiente.



## BLOQUE VI: GENÉTICA CLÍNICA

**Unidad Didáctica 12:** Evaluación del riesgo y asesoramiento genético.12.1 Antecedentes familiares en la evaluación del riesgo.12.2 Asesoramiento genético en la práctica clínica.12.3 Riesgos de recurrencia empíricos.12.4 Diagnóstico molecular y basado en el genoma.

**Unidad Didáctica 13:** Diagnóstico prenatal.13.1 Métodos de diagnóstico prenatal.13.2 Pruebas de laboratorio.13.3 Asesoramiento genético para el diagnóstico prenatal.

**Unidad Didáctica 14:** Aspectos éticos en genética y genómica.

14.1 Principios de ética biomédica.14.2 Dilemas éticos en genética médica.14.3 Efectos eugenésicos y disgenésicos de la genética médica.

## Organización temporal del aprendizaje:

Bloque de contenido	Nº Sesiones	Horas
BLOQUE I: EL GENOMA HUMANO	3,00	6,00
BLOQUE II: EL GENOMA HUMANO ALTERADO	4,00	8,00
BLOQUE III: PATRONES DE HERENCIA	4,75	9,50
BLOQUE IV: BASES GENÉTICAS Y MOLECULARES DE LAS ENFERMEDADES GENÉTICAS HUMANAS	4,00	8,00
BLOQUE V: GENÉTICA Y GENÓMICA DEL CÁNCER	2,00	4,00
BLOQUE VI: GENÉTICA CLÍNICA	1,00	2,00



## Referencias

### Bibliografía fundamental

EMERY. Elementos de genética médica y genómica, 16.<sup>a</sup> Edición 2022 Elsevier España, S.L.U.

JORDE, L.B., CAREY, J.C., BAMSHAD, M.J., Genética Médica, 6 Ed, Elsevier, 2020.

NUSSBAUM, R.L., McINNES, R.R., WILLARD, H.F., Thompson y Thompson. Genética en Medicina, 8 Ed, Elsevier, 2016.

Bibliografía complementaria NOVO, F.J., Genética Humana: conceptos, mecanismos y aplicaciones de la genética en el campo de la Biomedicina, Pearson Prentice Hall, 2007.



## Adenda a la Guía Docente de la asignatura

Dada la excepcional situación provocada por la situación de crisis sanitaria ocasionada por la COVID-19 y teniendo en cuenta las medidas de seguridad relativas al desarrollo de la actividad educativa en el ámbito docente universitario vigentes, se procede a presentar las modificaciones oportunas en la guía docente para garantizar que los alumnos alcancen los resultados de aprendizaje de la asignatura.

**Situación 1: Docencia sin limitación de aforo** (cuando el número de estudiantes matriculados es inferior al aforo permitido del aula, según las medidas de seguridad establecidas).

En este caso no se establece ningún cambio en la guía docente.

**Situación 2: Docencia con limitación de aforo** (cuando el número de estudiantes matriculados es superior al aforo permitido del aula, según las medidas de seguridad establecidas).

En este caso se establecen las siguientes modificaciones:

### 1. Actividades formativas de trabajo presencial:

Todas las actividades previstas a realizar en un aula en este apartado de la guía docente, se realizarán a través de la simultaneidad de docencia presencial en el aula y docencia virtual síncrona. Los estudiantes podrán atender las clases personalmente o a través de las herramientas telemáticas facilitadas por la universidad (videoconferencia). En todo caso, los estudiantes que reciben la enseñanza presencialmente y aquéllos que la reciben por videoconferencia deberán rotarse periódicamente.

En el caso concreto de esta asignatura, estas videoconferencias se realizarán a través de:

Microsoft Teams

Kaltura



## **Situación 3: Confinamiento por un nuevo estado de alarma.**

En este caso se establecen las siguientes modificaciones:

### **1. Actividades formativas de trabajo presencial:**

Todas las actividades previstas a realizar en un aula en este apartado de la guía docente, así como las tutorías personalizadas y grupales, se realizarán a través de las herramientas telemáticas facilitadas por la universidad (videoconferencia). En el caso concreto de esta asignatura, a través de:

Microsoft Teams

Kaltura

Aclaraciones sobre las sesiones prácticas:



## 2. Sistema de evaluación de la adquisición de las competencias y sistema de calificaciones

### MODALIDAD PRESENCIAL

#### En cuanto a los sistemas de evaluación:

- No se van a realizar modificaciones en los instrumentos de evaluación. En el caso de no poder realizar las pruebas de evaluación de forma presencial, se harán vía telemática a través del campus UCVnet.
- Se van a realizar las siguientes modificaciones para adaptar la evaluación de la asignatura a la docencia no presencial

Según la guía docente		Adaptación	
Instrumento de evaluación	% otorgado	Descripción de cambios propuestos	Plataforma que se empleará

El resto de instrumentos de evaluación no se modificarán respecto a lo que figura en la guía docente.

#### Observaciones al sistema de evaluación: