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 terapeúticos

Materia: Procedimientos diagnósticos **Carácter:** Optativa

Rama de conocimiento:

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

Organización del módulo

Procedimientos diagnósticos y terapeúticos

Materia	ECTS	Asignatura	ECTS	Curso/semestre
Procedimientos diagnósticos	39	Anatomía Patológica	6	2/2
		Genética	3	1/1
		Inmunología Básica	3	1/2
		Introducción a la Medicina	3	1/2
		Laboratorio de Pruebas Diagnósticas	3	5/1
		Microbiología y Parasitología Médicas	6	3/1
		Registros Fisiológicos y Pruebas Funcionales	3	2/2
		Técnicas de Imagen y Radiodiagnóstico	6	3/1
		Valoración Funcional	6	1/2
Procedimientos terapéuticos	27	Anestesia y Reanimación	3	5/1
		Biotecnología	6	1/2
		Farmacología General y Especial	9	3/2
		Procedimientos Generales de Intervención	6	1/2
		Rehabilitación y Terapia Física	3	4/2

Conocimientos recomendados

Conocimientos de Biología de Bachillerato.

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.

RA del titulo que concreta

Tipo RA: Descripción

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

- Valorar la relación riesgo/beneficio de los procedimientos diagnósticos y terapéuticos

Tipo RA: Descripción

- 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

- Conocer las indicaciones de las pruebas bioquímicas, hematológicas, inmunológicas, microbiológicas, anatomopatológicas y de imagen

Tipo RA: Descripción

- Comprender la importancia de tales principios para el beneficio del paciente, de la sociedad y la profesión, con especial atención al secreto profesional

- Conocimientos básicos del Sistema Nacional de Salud y de legislación sanitaria

- Desarrollar la práctica profesional con respeto a la autonomía del paciente, a sus creencias y cultura

- Desarrollar la práctica profesional con respeto a otros profesionales de la salud, adquiriendo habilidades de trabajo en equipo

- Mantener y utilizar los registros con información del paciente para su posterior análisis, preservando la confidencialidad de los datos

- 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

- Que los estudiantes hayan desarrollado aquellas habilidades de aprendizaje necesarias para emprender estudios posteriores con un alto grado de autonomía

- Que los estudiantes puedan transmitir información, ideas, problemas y soluciones a un público tanto especializado como no especializado

- 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

- 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

- Reconocer las propias limitaciones y la necesidad de mantener y actualizar su competencia profesional, prestando especial importancia al aprendizaje de manera autónoma de nuevos

- Reconocer los elementos esenciales de la profesión médica, incluyendo los principios éticos, las responsabilidades legales y el ejercicio profesional centrado en el paciente

- 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

R2 - Conocer las características fundamentales del genoma humano y los métodos actuales de secuenciación de genomas.

RA del titulo que concreta

Tipo RA: Descripción

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

- Valorar la relación riesgo/beneficio de los procedimientos diagnósticos y terapéuticos

Tipo RA: Descripción

- 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

- Conocer las indicaciones de las pruebas bioquímicas, hematológicas, inmunológicas, microbiológicas, anatomopatológicas y de imagen

---

Tipo RA: Descripción

- Comprender la importancia de tales principios para el beneficio del paciente, de la sociedad y la profesión, con especial atención al secreto profesional

- Conocimientos básicos del Sistema Nacional de Salud y de legislación sanitaria

- Desarrollar la práctica profesional con respeto a la autonomía del paciente, a sus creencias y cultura

- Desarrollar la práctica profesional con respeto a otros profesionales de la salud, adquiriendo habilidades de trabajo en equipo

- Mantener y utilizar los registros con información del paciente para su posterior análisis, preservando la confidencialidad de los datos

- 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

- Que los estudiantes hayan desarrollado aquellas habilidades de aprendizaje necesarias para emprender estudios posteriores con un alto grado de autonomía

- Que los estudiantes puedan transmitir información, ideas, problemas y soluciones a un público tanto especializado como no especializado

- 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

- 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

- Reconocer las propias limitaciones y la necesidad de mantener y actualizar su competencia profesional, prestando especial importancia al aprendizaje de manera autónoma de nuevos

- Reconocer los elementos esenciales de la profesión médica, incluyendo los principios éticos, las responsabilidades legales y el ejercicio profesional centrado en el paciente

- 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

R3 - Conocer los conceptos en torno a la variación genética.

RA del titulo que concreta

Tipo RA: Descripción

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

- Valorar la relación riesgo/beneficio de los procedimientos diagnósticos y terapéuticos

Tipo RA: Descripción

- 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

- Conocer las indicaciones de las pruebas bioquímicas, hematológicas, inmunológicas, microbiológicas, anatomopatológicas y de imagen

Tipo RA: Descripción

- Comprender la importancia de tales principios para el beneficio del paciente, de la sociedad y la profesión, con especial atención al secreto profesional

- Conocimientos básicos del Sistema Nacional de Salud y de legislación sanitaria

- Desarrollar la práctica profesional con respeto a la autonomía del paciente, a sus creencias y cultura

- Desarrollar la práctica profesional con respeto a otros profesionales de la salud, adquiriendo habilidades de trabajo en equipo

- Mantener y utilizar los registros con información del paciente para su posterior análisis, preservando la confidencialidad de los datos

- 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

- Que los estudiantes hayan desarrollado aquellas habilidades de aprendizaje necesarias para emprender estudios posteriores con un alto grado de autonomía

- Que los estudiantes puedan transmitir información, ideas, problemas y soluciones a un público tanto especializado como no especializado

- 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

- 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

- Reconocer las propias limitaciones y la necesidad de mantener y actualizar su competencia profesional, prestando especial importancia al aprendizaje de manera autónoma de nuevos

- Reconocer los elementos esenciales de la profesión médica, incluyendo los principios éticos, las responsabilidades legales y el ejercicio profesional centrado en el paciente

- 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

R4 - Distinguir las diferentes anomalías cromosómicas que pueden presentarse en humanos.

RA del titulo que concreta

Tipo RA: Descripción

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

- Valorar la relación riesgo/beneficio de los procedimientos diagnósticos y terapéuticos

Tipo RA: Descripción

- 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

- Conocer las indicaciones de las pruebas bioquímicas, hematológicas, inmunológicas, microbiológicas, anatomopatológicas y de imagen

---

Tipo RA: Descripción

- Comprender la importancia de tales principios para el beneficio del paciente, de la sociedad y la profesión, con especial atención al secreto profesional

- Conocimientos básicos del Sistema Nacional de Salud y de legislación sanitaria

- Desarrollar la práctica profesional con respeto a la autonomía del paciente, a sus creencias y cultura

- Desarrollar la práctica profesional con respeto a otros profesionales de la salud, adquiriendo habilidades de trabajo en equipo

- Mantener y utilizar los registros con información del paciente para su posterior análisis, preservando la confidencialidad de los datos

- 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

- Que los estudiantes hayan desarrollado aquellas habilidades de aprendizaje necesarias para emprender estudios posteriores con un alto grado de autonomía

- Que los estudiantes puedan transmitir información, ideas, problemas y soluciones a un público tanto especializado como no especializado

- 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

- 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

- Reconocer las propias limitaciones y la necesidad de mantener y actualizar su competencia profesional, prestando especial importancia al aprendizaje de manera autónoma de nuevos

- Reconocer los elementos esenciales de la profesión médica, incluyendo los principios éticos, las responsabilidades legales y el ejercicio profesional centrado en el paciente

- 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

R5 - Diferenciar los distintos tipos de alteraciones genéticas causantes de enfermedad.

RA del titulo que concreta

Tipo RA: Descripción

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

- Valorar la relación riesgo/beneficio de los procedimientos diagnósticos y terapéuticos

Tipo RA: Descripción

- 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

- Conocer las indicaciones de las pruebas bioquímicas, hematológicas, inmunológicas, microbiológicas, anatomopatológicas y de imagen

Tipo RA: Descripción

- Comprender la importancia de tales principios para el beneficio del paciente, de la sociedad y la profesión, con especial atención al secreto profesional

- Conocimientos básicos del Sistema Nacional de Salud y de legislación sanitaria

- Desarrollar la práctica profesional con respeto a la autonomía del paciente, a sus creencias y cultura

- Desarrollar la práctica profesional con respeto a otros profesionales de la salud, adquiriendo habilidades de trabajo en equipo

- Mantener y utilizar los registros con información del paciente para su posterior análisis, preservando la confidencialidad de los datos

- 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

- Que los estudiantes hayan desarrollado aquellas habilidades de aprendizaje necesarias para emprender estudios posteriores con un alto grado de autonomía

- Que los estudiantes puedan transmitir información, ideas, problemas y soluciones a un público tanto especializado como no especializado

- 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

- 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

- Reconocer las propias limitaciones y la necesidad de mantener y actualizar su competencia profesional, prestando especial importancia al aprendizaje de manera autónoma de nuevos

- Reconocer los elementos esenciales de la profesión médica, incluyendo los principios éticos, las responsabilidades legales y el ejercicio profesional centrado en el paciente

- 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

R6 - Conocer los fundamentos para el diagnóstico de enfermedades genéticas y es capaz de discernir el adecuado para cada caso.

RA del titulo que concreta

Tipo RA: Descripción

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

- Valorar la relación riesgo/beneficio de los procedimientos diagnósticos y terapéuticos

Tipo RA: Descripción

- 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

- Conocer las indicaciones de las pruebas bioquímicas, hematológicas, inmunológicas, microbiológicas, anatomopatológicas y de imagen

---

Tipo RA: Descripción

- Comprender la importancia de tales principios para el beneficio del paciente, de la sociedad y la profesión, con especial atención al secreto profesional

- Conocimientos básicos del Sistema Nacional de Salud y de legislación sanitaria

- Desarrollar la práctica profesional con respeto a la autonomía del paciente, a sus creencias y cultura

- Desarrollar la práctica profesional con respeto a otros profesionales de la salud, adquiriendo habilidades de trabajo en equipo

- Mantener y utilizar los registros con información del paciente para su posterior análisis, preservando la confidencialidad de los datos

- 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

- Que los estudiantes hayan desarrollado aquellas habilidades de aprendizaje necesarias para emprender estudios posteriores con un alto grado de autonomía

- Que los estudiantes puedan transmitir información, ideas, problemas y soluciones a un público tanto especializado como no especializado

- 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

- 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

- Reconocer las propias limitaciones y la necesidad de mantener y actualizar su competencia profesional, prestando especial importancia al aprendizaje de manera autónoma de nuevos

- Reconocer los elementos esenciales de la profesión médica, incluyendo los principios éticos, las responsabilidades legales y el ejercicio profesional centrado en el paciente

- 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

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

Modalidad presencial

Resultados de aprendizaje evaluados	Porcentaje otorgado	Instrumento de evaluación
	70,00%	Pruebas tipo test
	30,00%	Prácticas

Observaciones

La evaluación tendrá los siguientes apartados:
- Examen final de la asignatura (tipo test): 6 puntos
- Cuestionarios (tipo test): 1 punto en total.
- Memoria de prácticas de laboratorio: 1 punto
- Ejercicios prácticos: 2 puntos

La máxima calificación de la asignatura es de 10 puntos y para aprobarla se debe alcanzar una nota de al menos 5 sobre 10.
La nota global de la asignatura se calculará teniendo en cuenta todos los apartados evaluables, 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).

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".

CRITERIOS PARA LA CONCESIÓN DE MATRÍCULA DE HONOR:
De conformidad con la **normativa reguladora de la evaluación y la calificación de la asignatura vigente** en la UCV, la mención de “Matrícula de Honor” podrá ser otorgada a los alumnos que hayan obtenido una calificación igual o superior a 9.0. El número de “Matrículas de Honor” no podrá exceder del cinco por ciento de los alumnos matriculados en el grupo en el correspondiente curso académico, salvo que el número de alumnos matriculados sea inferior a 20, en cuyo caso se podrá conceder una sola “Matrícula de Honor”.
De forma excepcional, se podrá asignar las matrículas de honor entre los diferentes grupos de una misma asignatura de manera global. No obstante, el número total de matrículas de honor a conceder será el mismo que si se asignaran por grupo, pero pudiéndose éstas, repartirse entre todos los alumnos en función de un criterio común, sin importar el grupo al que pertenece.
Los criterios de concesión de “Matrícula de Honor” se realizará según los criterios estipulados por el profesor responsable de la asignatura detallado en el apartado de “Observaciones” del sistema de evaluación de la guía docente.

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
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
M14	Actividad on line en plataforma e-learning

M15 Estudio personal

M16 Búsqueda de información y documentación

M18 Realización de trabajos y memorias en grupo

ACTIVIDADES FORMATIVAS DE TRABAJO PRESENCIAL

ACTIVIDAD	RELACIÓN CON RESULTADOS DE APRENDIZAJE DE LA ASIGNATURA	METODOLOGÍA	HORAS	ECTS
Clase teorica	R1, R2, R3, R4, R5, R6	Clase Magistral Resolución problemas y casos prácticos Exposición de contenidos por el profesor Explicación de conocimientos y capacidades Construcción del conocimiento a través de la interacción y actividad de alumno	22,00	0,88
Seminario y Prácticas en Grupo	R1, R2, R3, R4, R5, R6	Explicación de conocimientos y capacidades Prácticas de Laboratorio Atención personalizada del profesor	4,00	0,16
Tutorías	R1, R2, R3, R4, R5, R6	Atención personalizada del profesor	2,00	0,08

Evaluación	R1, R2, R3, R4, R5, R6	Pruebas para conocer el grado de adquisición de conocimientos y habilidades / destrezas Actividad on line en plataforma e-learning	2,00	0,08
TOTAL			**30,00**	**1,20**

ACTIVIDADES FORMATIVAS DE TRABAJO AUTÓNOMO

ACTIVIDAD	RELACIÓN CON RESULTADOS DE APRENDIZAJE DE LA ASIGNATURA	METODOLOGÍA	HORAS	ECTS
No presenciales	R1, R2, R3, R4, R5, R6	Resolución problemas y casos prácticos Actividad on line en plataforma e-learning Estudio personal Búsqueda de información y documentación Realización de trabajos y memorias en grupo	45,00	1,80
TOTAL			**45,00**	**1,80**

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	**Tema 1:** Genética y genómica en Medicina. **Tema 2:** Introducción al genoma humano. ·El genoma humano y las bases cromosómicas de la herencia. ·Variación en el genoma humano. ·Transmisión del genoma. ·Gametogénesis y fecundación humanas. ·Importancia médica de la mitosis y la meiosis. **Tema 3:** Estructura y función de los genes humanos. ·El dogma central: ADN --> ARN --> proteína. ·Expresión génica. ·Variación de la expresión génica y su importancia en medicina.

BLOQUE II: EL GENOMA HUMANO ALTERADO	**Tema 4:** Diversidad genética humana: mutación y polimorfismo. ·Origen y frecuencia de los diferentes tipos de mutaciones. ·Tipos de mutaciones y sus consecuencias. ·Variación en genomas individuales. **Tema 5:** Citogenética clínica y análisis genómico. ·Análisis cromosómico. ·Análisis genómico. ·Anomalías cromosómicas. **Tema 6:** Bases cromosómicas y genómicas de la enfermedad: trastornos de autosomas y de cromosomas sexuales. ·Mecanismos de las anomalías cromosómicas. ·Aneuploidía. ·Disomía uniparental. ·Síndromes de microdeleciones y duplicaciones. ·Trastornos asociados con impronta genómica. ·Los cromosomas sexuales y sus anomalías.
BLOQUE III: PATRONES DE HERENCIA	**Tema 7:** Herencia monogénica. ·Árboles genealógicos. ·Herencia mendeliana autosómica. ·Herencia ligada al cromosoma X. ·Mosaicismo. ·Mutaciones dinámicas: expansión de repeticiones inestables. ·Herencia de trastornos por mutaciones en el genoma mitocondrial. **Tema 8:** Herencia compleja. ·Rasgos cualitativos y cuantitativos. ·Ejemplos de enfermedades multifactoriales frecuentes con contribución genética. ·Ejemplos de rasgos multifactoriales con factores genéticos y ambientales específicos conocidos.

BLOQUE IV: BASES GENÉTICAS Y MOLECULARES DE LAS ENFERMEDADES GENÉTICAS HUMANAS	**Tema 9:** Identificación de la base genética de las enfermedades humanas. ·Base genética para el análisis de ligamiento y la asociación. ·Mapeo de los genes humanos causantes de enfermedades. ·Del mapeo génico a la identificación de genes. ·Búsqueda de genes mediante secuenciación del genoma. **Tema 10:** Bases moleculares de las enfermedades genéticas. ·Relación entre mutaciones y formación y función de proteínas. ·Relación entre genotipo y fenotipo.
BLOQUE V: GENÉTICA Y GENÓMICA DEL CÁNCER	**Tema 11:** Genética y genómica del cáncer. ·Bases genéticas del cáncer. ·Cáncer familiar y cáncer esporádico. ·Cáncer y ambiente.
BLOQUE VI: GENÉTICA CLÍNICA	**Tema 12:** Evaluación del riesgo y asesoramiento genético. **Tema 13:** Diagnóstico prenatal. **Tema 14**: Aspectos éticos en genética y genómica.

Organización temporal del aprendizaje:

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

Referencias

EMERY. Elementos de genética médica y genómica, 16.ª 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, FJ., Genética Humana: conceptos, mecanismos y aplicaciones de la genética en elcampo de la Biomedicina, Pearson Prentice Hall, 2007.