GUÍA DOCENTE

DENOMINACIÓN DE LA ASIGNATURA

Denominación: **GENÉTICA HUMANA**
Código: 101861
Plan de estudios: **GRADO DE BIOQUÍMICA** Curso: 4
Materia: GENÉTICA HUMANA
Carácter: OBLIGATORIA Duración: PRIMER CUATRIMESTRE
Créditos ECTS: 6.0 Horas de trabajo presencial: 60
Porcentaje de presencialidad: 40.0% Horas de trabajo no presencial: 90
Plataforma virtual: https://moodle.uco.es/m2021/

DATOS DEL PROFESORADO

Nombre: RUIZ RUBIO, MANUEL (Coordinador)
Departamento: GENÉTICA
Área: GENÉTICA
Ubicación del despacho: Campus de Rabanales, Edificio C5
E-Mail: ge1rurum@uco.es Teléfono: 957212422

Nombre: GARRIDO PAVON, JUAN JOSE
Departamento: GENÉTICA
Área: GENÉTICA
Ubicación del despacho: Campus de Rabanales, Edificio C5
E-Mail: ge1gapaj@uco.es Teléfono: 957212692

Nombre: CÓRDOBA CAÑERO, DOLORES
Departamento: GENÉTICA
Área: GENÉTICA
Ubicación del despacho: Campus de Rabanales, Edificio C5
E-Mail: b72cocad@uco.es Teléfono: 957218979

Nombre: MARTÍNEZ MARTÍNEZ, MARÍA AMPARO
Departamento: GENÉTICA
Área: GENÉTICA
Ubicación del despacho: Campus de Rabanales, Edificio C5
E-Mail: ib2mamaa@uco.es Teléfono: 957218708

REQUISITOS Y RECOMENDACIONES

Requisitos previos establecidos en el plan de estudios

Ninguno

Recomendaciones

Es necesario poseer conocimientos de genética mendeliana, genética de poblaciones y genética molecular e ingeniería genética. Es necesario igualmente un conocimiento del idioma inglés que sea suficiente para el manejo de bibliografía científica, para problemas prácticos y la utilización de herramientas bioinformáticas.

GUÍA DOCENTE

COMPETENCIAS

CB1	Capacidad de razonamiento crítico y autocrítico.
CB2	Saber trabajar en equipo de forma colaborativa y con responsabilidad compartida.
CB7	Saber utilizar las herramientas informáticas básicas para la comunicación, la búsqueda de información, y el tratamiento de datos en su actividad profesional.
CB8	Saber leer textos científicos en inglés.
CB9	Saber comunicar información científica de manera clara y eficaz, incluyendo la capacidad de presentar un trabajo, de forma oral y escrita, a una audiencia profesional, y la de entender el lenguaje y propuestas de otros especialistas.
CE7	Comprender la estructura, organización, expresión, regulación y evolución de los genes en los organismos vivos, así como las bases moleculares de la variación genética y epigenética entre individuos.
CE13	Conocer y entender los cambios bioquímicos, moleculares y genéticos que ocurren en diversas patologías humanas, y saber explicar los mecanismos moleculares implicados en estos cambios.
CE15	Conocer los principales problemas actuales y los retos futuros de las Biociencias Moleculares, así como las implicaciones éticas y sociales de las aplicaciones prácticas de la Bioquímica y Biología Molecular en los sectores sanitario y biotecnológico.
CE19	Conocer como se determinan en el laboratorio clínico los marcadores genéticos, moleculares y bioquímicos asociados a las diferentes patologías, y ser capaz de evaluar de forma crítica como pueden usarse en el diagnóstico y en el pronóstico de las enfermed.
CE20	Conocer los principios de manipulación de los ácidos nucleicos, así como las principales técnicas que permiten el estudio de la expresión y función de los genes.

OBJETIVOS

Conocer el concepto y la importancia de la genética humana en el contexto actual de las biociencias y biomedicina, manejando la información de sus principios básicos y aplicados.
Comprender cómo se integran e interpretan los resultados de las técnicas experimentales para explicar problemas prácticos complejos en relación a enfermedades de origen genético.
Conocer las principales aplicaciones de la genética humana en relación al diagnóstico y consejo genético en diferentes enfermedades.
Conocer la importancia de la genética humana para explicar y poder interpretar el comportamiento humano.
Conocer la situación actual y perspectivas de futuro de la genética humana incluyendo la terapia génica.

CONTENIDOS

1. Contenidos teóricos

1.- **Introducción a la Genética Humana**. El papel de los genes y el ambiente en el fenotipo y las enfermedades humanas. Nature vs nurture. El genoma humano. Nomenclatura de marcadores genéticos. El cariotipo. La genética mendeliana, la herencia cuantitativa y la genética de poblaciones en el contexto de la genética humana.

2.- **Análisis genético mediante árboles genealógicos**. Patrones básicos de árboles genealógicos: herencia autosómica dominante, herencia aurtosómica recesiva, herencia dominante ligada a X, herencia recesiva ligada a X, herencia ligada a Y. La ambigüedad en los árboles genealógicos. Herencia mitocondrial.

3.- **Herencia mendeliana con pautas mendelianas complejas**. La epistasia. Penetrancia. Expresividad. Pleiotropía. Heterogeneidad genética. Mutaciones y letalidad. Las mutaciones de novo. El mosaicismo germinal y sus consecuencias. La herencia multifactorial.

4.- **Localización de genes que determinan caracteres de herencia mendeliana simple**. Loci sinténicos. Haplotipos. Distancia física y distancia genética. Los marcadores genéticos: RFLP, mini y microsatélites, SNPs.

GUÍA DOCENTE

Meiosis informativas y no informativas. El algoritmo LOD score.

5.- **Localización de genes que determinan caracteres de herencia compleja**. Dificultad de la localización de genes en enfermedades de herencia autosómica recesiva, de herencia mendeliana simple cuando son raras. Riesgo relativo. Odd ratio. Heterocigocidad de los marcadores. Desequilibrio de ligamiento y estudios de asociación.

6.- **Genética del comportamiento. Definición del comportamiento**. Visión general de la influencia de los genes en el comportamiento. Epidemiología genética de trastornos mentales. El autismo. Animales modelo. Caenorhabditis elgans. Microtus montanus y ochrogaster.

7.- **Epigenética y genética humana**. Introducción a los mecanismos epiegenéticos. La impronta genómica. Los síndromes Prader-Willi. y Angelman. El receptor de glucocorticoide y mecanismos epigenéticos en el comportamiento en roedores y humanos. Epigenética transgeneracional.

8.- **Tecnologías en reproducción. Clonación y transgénesis.** Tecnologías de reproducción asistida. Inseminación artificial. Fecundación in vitro y microinyección espermática. Madres de alquiler. Diagnóstico preimplantacional. Clonación y transgénesis. Clonación terapéutica.

9.- **Genética de la respuesta inmune**. La respuesta inmune adaptativa: inmunidad humoral y celular. Bases genéticas de la diversidad de anticuerpos y receptores de los linfocitos T. Anomalías de la respuesta inmune: Inmunodeficiencias.

10.- **Caracterización de genes candidatos mediante genómica funcional.** Clonación funcional y posicional. Estrategias basadas en genes candidatos. Confirmación de un gen candidato.

11.- **Genética del Cáncer**. Tumores y cáncer. Mutaciones y cáncer. Genes supresores de tumores. Oncogenes. Cromosomas y cáncer. Control genético de la metástasis. Cánceres hereditarios y predisposición heredable al cáncer. Cáncer y ambiente.

12. **Terapia Génica**. Terapia de las células somáticas y germinales. Métodos para la introducción de ADN en células humanas. Vectores retrovirales y adenovirales. Terapia génica para las enfermedades hereditarias. Terapia génica contra el cáncer.

2. Contenidos prácticos

- Realización de ejercicios y problemas sobre cada uno de los temas.
- Ejercicios para relacionar conceptos de genética humana con casos prácticos concretos y debates en los que se requiere realizar consultas en diversas bases de datos para responder a las cuestiones formuladas.
- "Workshops" sobre un tema concreto de genética humana con 10 minutos de exposición por alumno.
- Prácticas de laboratorio: Uso de la técnica de SNAPSHOT y GENOTIPADO de STR (microsatélites) en un caso forense lo que implica un análisis de un polimorfismo genético en humanos. El objetivo es que el alumno se familiarice con técnicas básicas de biología molecular útiles en el análisis de polimorfismos genéticos, y conozca algunas de las aplicaciones de este tipo de análisis en humanos.

METODOLOGÍA

Adaptaciones metodológicas para alumnado a tiempo parcial y estudiantes con discapacidad y necesidades educativas especiales

Los alumnos a tiempo parcial tendrán que realizar los ejercicios prácticos y los problemas "on line" al mismo tiempo que se desarrolla el curso. El material estará depositado en el aula virtual y deberán entregar en tiempos definidos los resultados correspondientes a los ejercicios. Tendrán que asistir a clases prácticas. De la misma forma tendrán que exponer un seminario. Finalmente es necesario que superen un examen final. La puntuación se realizará de acuerdo con las "aclaraciones generales sobre los instrumentos de evaluación" en el apartado de Evaluación. Se establecerá un horario de tutoría de acuerdo con las circunstancias personales del alumnado.

GUÍA DOCENTE

Actividades presenciales

Actividad	Grupo completo	Grupo mediano	Grupo pequeño	Total
Actividades de evaluación	3	5	-	8
Estudio de casos	-	8	-	8
Laboratorio	-	-	9	9
Lección magistral	30	-	-	30
Seminario	-	5	-	5
Total horas:	***33***	***18***	***9***	***60***

Actividades no presenciales

Actividad	Total
Búsqueda de información	10
Consultas bibliográficas	10
Ejercicios	10
Estudio	40
Problemas	10
Trabajo de grupo	10
Total horas:	***90***

MATERIAL DE TRABAJO PARA EL ALUMNO

Casos y supuestos prácticos
Ejercicios y problemas
Presentaciones PowerPoint
Referencias Bibliográficas
Resumenes de los temas

Aclaraciones

Todo el material de trabajo estará disponible en el Aula Virtual (Moodle) que irá apareciendo a medida que se vayan impartiendo los temas, problemas, casos prácticos y la práctica de laboratorio.

EVALUACIÓN

GUÍA DOCENTE

Competencias	Exposición oral	Exámenes	Prácticas de laboratorio	Resolución de problemas
CB1	X	X	X	X
CB2	X		X	X
CB7	X			X
CB8	X			X
CB9	X			X
CE13	X	X	X	X
CE15	X	X	X	X
CE19	X	X	X	X
CE20	X	X	X	X
CE7	X	X	X	X
Total (100%)	***10%***	***50%***	***15%***	***25%***
Nota mínima (*)	***0***	***4***	***0***	***0***

(*)Nota mínima para aprobar la asignatura

Método de valoración de la asistencia:

La asistencia a clases teóricas es muy recomendable porque en ella se explican conceptos básicos necesarios para seguir con más facilidad la asignatura (que en algunos casos es compleja) pero no puntuarán para la nota final.
La asistencia a las clases prácticas es indispensable porque en ellas se realizan los cuestionarios de problemas, de prácticas y seminarios y estas actividades constituyen la evaluación continua que suman el 50% de la nota final de la asignatura.

Aclaraciones generales sobre los instrumentos de evaluación:

Las actividades de evaluación continua tienen un valor del 50% en la nota final. Estas actividades son: cuestionarios de clase (máximo 2,5 puntos), prácticas de laboratorio (máximo 1,5 puntos), seminario (máximo 1 punto). Total 5 puntos.
El examen final constituye otro 50% (máximo 5 puntos).
La nota final será la suma del resultado de la evaluación continua (máximo 5 puntos) y del examen final (máximo 5 puntos).
La nota ponderada para superar la asignatura es un 5.
NOTA adicional: El examen final (que constituye el 50% de la nota final) y se valorará sobre 10 puntos. Pero para que la puntuación obtenida pueda sumarse a la de la evaluación continua, será necesario obtener al menos un 4 sobre los 10 puntos.
En el caso de la convocatoria extraordinaria del curso 20-21, habrá un examen final y en la evaluación se tendrán en cuenta el 25% de los resultados obtenidos en las sesiones prácticas del curso anterior.

GUÍA DOCENTE

Aclaraciones sobre la evaluación para el alumnado a tiempo parcial y necesidades educativas especiales:

Los alumnos a tiempo parcial tendrán que realizar los ejercicios prácticos y los problemas "on line" al mismo tiempo que se desarrolla el curso. El material estará depositado en el aula virtual y deberán entregar en tiempos definidos los resultados correspondientes a los ejercicios. Es necesario asistir a las clases prácticas. De la misma forma tendrán que exponer un seminario. Finalmente es necesario que superen un examen final. La puntuación se realizará de acuerdo con las "aclaraciones generales sobre los instrumentos de evaluación" explicados en el apartado anterior. Se establecerá un horario de tutoría de acuerdo con las circunstancias personales del alumnado.

Criterios de calificación para la obtención de Matrícula de Honor:

La(s) MH(s) se otorgará entre los alumnos con calificación superior a 9

BIBLIOGRAFIA

1. Bibliografía básica

Gunder McClary, L. M (2020) Essential of Medical Genetic. Jones & Bartlett Learning, LLC, an Ascend Learning CompanyTurnpenny,

Ellard (2017) Emery's Elements of Medical Genetics (18th Edition). Elsevier

Jorde, Carey, Bamshad (2016) Medical Genetics (5th edition). Elsevier

Irons, Mira B._ Korf, Bruce R-(2013) Human genetics and genomics (4th Edition). Wiley-Blackwell

Strachan T and A .P. Read (2010) Human Molecular Genetics (4th edition). Garland Publishing IncSudbery P (2010) Human Molecular Genetics (3rd edition). Benjamin Cumming

Solari A. J. (2011) Genética Humana (4 edition). Fundamentos y Aplicaciones en Medicina. Panamericana

Novo Villaverde F.J. (2007) Genética Humana: Conceptos, mecanismos y aplicaciones de la genética en el campo de la biomedicina. Pearson Prentice Hall

2. Bibliografía complementaria

Artículos y revisiones actualizados referentes a determinados temas y aplicaciones

CRITERIOS DE COORDINACIÓN

Fecha de entrega de trabajos

Selección de competencias comunes

CRONOGRAMA

Periodo	Actividades de evaluación	Estudio de casos	Laboratorio	Lección magistral	Seminario
1ª Quincena	0,0	0,0	0,0	4,0	0,0
2ª Quincena	1,0	2,0	0,0	4,0	0,0

GUÍA DOCENTE

Periodo	Actividades de evaluación	Estudio de casos	Laboratorio	Lección magistral	Seminario
3ª Quincena	1,0	2,0	0,0	4,0	0,0
4ª Quincena	1,0	2,0	0,0	4,0	3,0
5ª Quincena	1,0	2,0	3,0	4,0	2,0
6ª Quincena	1,0	0,0	3,0	4,0	0,0
7ª Quincena	2,0	0,0	3,0	4,0	0,0
8ª Quincena	1,0	0,0	0,0	2,0	0,0
Total horas:	***8,0***	***8,0***	***9,0***	***30,0***	***5,0***

Las estrategias metodológicas y el sistema de evaluación contempladas en esta Guía Docente serán adaptadas de acuerdo a las necesidades presentadas por estudiantes con discapacidad y necesidades educativas especiales en los casos que se requieran.

PLAN DE CONTINGENCIA: ESCENARIO A

El escenario A, se corresponde con una menor actividad académica presencial en el aula como consecuencia de medidas sanitarias de distanciamiento interpersonal que limite el aforo permitido en las aulas.

METODOLOGÍA

Aclaraciones generales sobre la metodología en el escenario A

Se adoptará un sistema multimodal o híbrido de enseñanza que combine, en todo lo posible, las clases presenciales en aula y las clases presenciales por videoconferencia (sesiones síncronas) que se impartirán en el horario aprobado por el Centro. La distribución temporal de las actividades que se llevarán a cabo de forma presencial en aula y presencial por videoconferencia estará determinado por el Centro en función del aforo permitido en los espacios docentes y las medidas sanitarias de distanciamiento interpersonal que estén vigentes en cada momento.

GUÍA DOCENTE

EVALUACIÓN

Competencias	Exposición oral	Exámenes	Prácticas de laboratorio	Resolución de problemas
CB1	X	X	X	X
CB2	X		X	X
CB7	X			X
CB8	X			X
CB9	X			X
CE13	X	X	X	X
CE15	X	X	X	X
CE19	X	X	X	X
CE20	X	X	X	X
CE7	X	X	X	X
Total (100%)	***10%***	***50%***	***15%***	***25%***
Nota mínima (*)	***0***	***4***	***0***	***0***

(*)Nota mínima para aprobar la asignatura

Método de valoración de la asistencia (Escenario A):

La asistencia a clases teóricas es muy recomendable porque en ella se explican conceptos básicos necesarios para seguir con más facilidad la asignatura (que en algunos casos es compleja) pero no puntuarán para la nota final.
La asistencia a las clases prácticas es indispensable porque en ellas se realizan los cuestionarios de problemas, de prácticas y seminarios y estas actividades constituyen la evaluación continua que suman el 50% de la nota final de la asignatura.

Aclaraciones generales sobre los instrumentos de evaluación (Escenario A):

Las actividades de evaluación continua tienen un valor del 50% en la nota final. Estas actividades son: cuestionarios de clase (máximo 2,5 puntos), prácticas de laboratorio (máximo 1,5 puntos), seminario (máximo 1 punto). Total 5 puntos.
El examen final constituye otro 50% (máximo 5 puntos).
La nota final será la suma del resultado de la evaluación continua (máximo 5 puntos) y del examen final (máximo 5 puntos).
La nota ponderada para superar la asignatura es un 5.
NOTA adicional: El examen final (que constituye el 50% de la nota final) y se valorará sobre 10 puntos. Pero para que la puntuación obtenida pueda sumarse a la de la evaluación continua, será necesario obtener al menos un 4 sobre los 10 puntos.
En el caso de la convocatoria extraordinaria del curso 20-21, habrá un examen final y en la evaluación se tendrán en cuenta el 25% de los resultados obtenidos en las sesiones prácticas del curso anterior.

GUÍA DOCENTE

Aclaraciones sobre la evaluación para el alumnado a tiempo parcial y necesidades educativas especiales (Escenario A):

Los alumnos a tiempo parcial tendrán que realizar los ejercicios prácticos y los problemas "on line" al mismo tiempo que se desarrolla el curso. El material estará depositado en el aula virtual y deberán entregar en tiempos definidos los resultados correspondientes a los ejercicios. De la misma forma tendrán que exponer un seminario. Finalmente es necesario que superen un examen final. La puntuación se realizará de acuerdo con las "aclaraciones generales sobre los instrumentos de evaluación" explicados en el apartado anterior. Se establecerá un horario de tutoría de acuerdo con las circunstancias personales del alumnado.

Criterios de calificación para la obtención de Matrícula de Honor (Escenario A):

La(s) MH(s) se otorgará entre los alumnos con calificación superior a 9

PLAN DE CONTINGENCIA: ESCENARIO B

El escenario B, contempla la suspensión de la actividad presencial en el aula como consecuencia de medidas sanitarias.

METODOLOGÍA

Aclaraciones generales sobre la metodología en el escenario B

La actividad docente presencial se llevará a cabo por videoconferencia (sesiones síncronas) en el horario aprobado por el Centro. Se propondrán actividades alternativas para los grupos reducidos que garanticen la adquisición de las competencias de esa asignatura.

GUÍA DOCENTE

EVALUACIÓN

Competencias	Exposición oral	Exámenes	Prácticas de laboratorio	Resolución de problemas
CB1	X	X	X	X
CB2	X		X	X
CB7	X			X
CB8	X			X
CB9	X			X
CE13	X	X	X	X
CE15	X	X	X	X
CE19	X	X	X	X
CE20	X	X	X	X
CE7	X	X	X	X
Total (100%)	***10%***	***50%***	***15%***	***25%***
Nota mínima (*)	***0***	***4***	***0***	***0***

(*)Nota mínima para aprobar la asignatura

Herramientas Moodle	Exposición oral	Exámenes	Prácticas de laboratorio	Resolución de problemas
Asistencia		X	X	
Pruebas simultáneas por videoconferencia		X		X
Tarea	X		X	X
Videoconferencia	X		X	X

Método de valoración de la asistencia (Escenario B):

La asistencia a clases teóricas es muy recomendable porque en ella se explican conceptos básicos necesarios para seguir con más facilidad la asignatura (que en algunos casos es compleja) pero no puntuarán para la nota final.

La asistencia a las clases prácticas es indispensable porque en ellas se realizan los cuestionarios de problemas, de prácticas y seminarios y estas actividades constituyen la evaluación continua que suman el 50% de la nota final de la asignatura.

GUÍA DOCENTE

Aclaraciones generales sobre los instrumentos de evaluación (Escenario B):

Las actividades de evaluación continua tienen un valor del 50% en la nota final. Estas actividades son: cuestionarios de clase (máximo 2,5 puntos), prácticas de laboratorio (máximo 1,5 puntos), seminario (máximo 1 punto). Total 5 puntos.

El examen final constituye otro 50% (máximo 5 puntos).

La nota ponderada para superar la asignatura es un 5.

NOTA adicional: El examen final (que constituye el 50% de la nota final) y se valorará sobre 10 puntos. Pero para que la puntuación obtenida pueda sumarse a la de la evaluación continua, será necesario obtener al menos un 4 sobre los 10 puntos.

En el caso de la convocatoria extraordinaria del curso 20-21, habrá un examen final y en la evaluación se tendrán en cuenta el 25% de los resultados obtenidos en las sesiones prácticas del curso anterior.

Aclaraciones sobre la evaluación para el alumnado a tiempo parcial y necesidades educativas especiales (Escenario B):

Los alumnos a tiempo parcial tendrán que realizar los ejercicios prácticos y los problemas "on line" al mismo tiempo que se desarrolla el curso. El material estará depositado en el aula virtual y deberán entregar en tiempos definidos los resultados correspondientes a los ejercicios. De la misma forma tendrán que exponer un seminario. Finalmente es necesario que superen un examen final. La puntuación se realizará de acuerdo con las "aclaraciones generales sobre los instrumentos de evaluación" explicados en el apartado anterior. Se establecerá un horario de tutoría de acuerdo con las circunstancias personales del alumnado.

Criterios de calificación para la obtención de Matrícula de Honor (Escenario B):

La(s) MH(s) se otorgará entre los alumnos con calificación superior a 9