

## 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/m2223/>

### DATOS DEL PROFESORADO

Nombre: RODRIGUEZ ARIZA, RAFAEL (Coordinador)

Departamento: GENÉTICA

Área: GENÉTICA

Ubicación del despacho: Campus de Rabanales. Edif. C5. Planta 1

E-Mail: [ge1roarr@uco.es](mailto:ge1roarr@uco.es)

Teléfono: 957218979

URL web: <http://www.uco.es/epirep/>

Nombre: JORDANO RAYA, MARINA

Departamento: GENÉTICA

Área: GENÉTICA

Ubicación del despacho: Campus de Rabanales. Edif. C5. Planta 1

E-Mail: [b52joram@uco.es](mailto:b52joram@uco.es)

Teléfono: 957218979

URL web: <http://www.uco.es/epirep/>

Nombre: MARTÍNEZ MACÍAS, MARÍA ISABEL

Departamento: GENÉTICA

Área: GENÉTICA

Ubicación del despacho: Campus de Rabanales. Edif. C5. Planta 1

E-Mail: [q92mamam@uco.es](mailto:q92mamam@uco.es)

Teléfono: 957213840

URL web: <http://www.uco.es/epirep/>

### REQUISITOS Y RECOMENDACIONES

#### Requisitos previos establecidos en el plan de estudios

Ninguno

#### Recomendaciones

Ninguna especificada

## 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 enfermedades. |
| 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

- Entender las características moleculares del genoma humano y cómo se relacionan con procesos fisiológicos normales y patológicos.
- Percibir al genoma humano como una entidad dinámica que cambia a lo largo del tiempo; conocer los procesos responsables de dichos cambios y su relevancia para nuestra especie.
- Comprender las reglas que gobiernan la transmisión de caracteres hereditarios, y ser capaz de aplicarlas al análisis genético en humanos.
- Conocer las principales aplicaciones de la Genética Humana en biomedicina y análisis forense.

### CONTENIDOS

#### 1. Contenidos teóricos

##### Bloque 1. Principios básicos de Genética Humana

1. Estructura y organización del genoma humano
2. Detección y análisis de la variación genética
3. Patrones de herencia
4. Análisis estructural y funcional del genoma
5. Genética poblacional y evolución

##### Bloque 2. Genética y salud

6. Genes y patología molecular
7. Cromosopatías y variantes estructurales
8. Identificación de genes: caracteres monogénicos y caracteres poligénicos/multifactoriales
9. Genética y genómica del cáncer



## GUÍA DOCENTE

### Bloque 3. Aplicaciones de la Genética Humana

10. Pruebas genéticas para la identificación, filiación y análisis forense
11. Pruebas para el diagnóstico y el asesoramiento genético
12. Estrategias genéticas para el tratamiento de enfermedades

### 2. Contenidos prácticos

Resolución de problemas y casos prácticos (grupo mediano)  
Práctica de laboratorio: reparación de ADN en células humanas

## OBJETIVOS DE DESARROLLO SOSTENIBLE RELACIONADOS CON LOS CONTENIDOS

Salud y bienestar  
Educación de calidad  
Igualdad de género

## METODOLOGÍA

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

Las adaptaciones para la evaluación de los alumnos a tiempo parcial (reconocidos oficialmente por resolución expresa de la Universidad de Córdoba) se especificarán una vez conocida la casuística de este colectivo.

### Actividades presenciales

| Actividad                 | Grupo completo | Grupo mediano | Grupo pequeño | Total     |
|---------------------------|----------------|---------------|---------------|-----------|
| Actividades de evaluación | 3              | -             | -             | 3         |
| Laboratorio               | -              | -             | 9             | 9         |
| Lección magistral         | 30             | -             | -             | 30        |
| Problemas                 | -              | 18            | -             | 18        |
| <b>Total horas:</b>       | <b>33</b>      | <b>18</b>     | <b>9</b>      | <b>60</b> |

### Actividades no presenciales

| Actividad                        | Total     |
|----------------------------------|-----------|
| Búsqueda de información          | 5         |
| Consultas bibliográficas         | 10        |
| Estudio                          | 45        |
| Preparación memoria de prácticas | 10        |
| Problemas                        | 20        |
| <b>Total horas:</b>              | <b>90</b> |

## GUÍA DOCENTE

### MATERIAL DE TRABAJO PARA EL ALUMNO

Dossier de documentación - <https://moodle.uco.es/>

Ejercicios y problemas - <https://moodle.uco.es/>

Referencias Bibliográficas - <https://moodle.uco.es/>

Resúmenes de los temas - <https://moodle.uco.es/>

### EVALUACIÓN

| Competencias           | Exámenes   | Informes/memorias de prácticas | Resolución de problemas |
|------------------------|------------|--------------------------------|-------------------------|
| CB1                    | X          | X                              | X                       |
| CB2                    | X          | X                              | X                       |
| CB7                    | X          | X                              | X                       |
| CB8                    | X          | X                              | X                       |
| CB9                    | X          | X                              | X                       |
| CE13                   | X          | X                              | X                       |
| CE15                   | X          | X                              | X                       |
| CE19                   | X          | X                              | X                       |
| CE20                   | X          | X                              | X                       |
| CE7                    | X          | X                              | X                       |
| <b>Total (100%)</b>    | <b>70%</b> | <b>10%</b>                     | <b>20%</b>              |
| <b>Nota mínima (*)</b> | <b>5</b>   | <b>5</b>                       | <b>5</b>                |

(\*)Nota mínima (sobre 10) necesaria para que el método de evaluación sea considerado en la calificación final de la asignatura. En todo caso, la calificación final para aprobar la asignatura debe ser igual o superior a 5,0.

## GUÍA DOCENTE

### Valora la asistencia en la calificación final:

No

### Aclaraciones generales sobre los instrumentos de evaluación:

Al final de la asignatura se realizará un único examen, que constará de cuestiones y problemas y se calificará con un máximo de 7 puntos.

Las prácticas de laboratorio se puntuarán hasta un máximo de 1 punto en base a la participación en las mismas y a las memorias presentadas. La nota obtenida en prácticas se sumará a la del examen siempre que ésta sea al menos 0,5 puntos del máximo de 1 punto asignado a las prácticas.

La participación en la resolución de los problemas se puntuará hasta un máximo de 2 puntos. La nota obtenida en problemas se sumará a la del examen siempre que ésta sea al menos 1,0 puntos del máximo de 2 puntos asignado a los problemas.

Las calificaciones obtenidas por prácticas y problemas se añadirán a la nota obtenida en el examen, siempre que ésta sea al menos 3,5 puntos del máximo de 7 asignados al examen.

Se mantendrán las calificaciones obtenidas en los informes/memorias de prácticas y en la resolución de problemas para todas las convocatorias del curso, o bien se respetarán las obtenidas en el último curso en que dichas actividades se evaluaron.

Para aprobar la asignatura es necesario reunir al menos 5 puntos.

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

Las adaptaciones para la evaluación de los alumnos a tiempo parcial (reconocidos oficialmente por resolución expresa de la Universidad de Córdoba) se especificarán una vez conocida la casuística de este colectivo.

### Aclaraciones sobre la evaluación de la convocatoria extraordinaria y convocatoria extraordinaria de finalización de estudios:

Se mantendrán las calificaciones obtenidas en los informes/memorias de prácticas y en la resolución de problemas obtenidas en el último curso en que se evaluaron. Las ponderaciones serán las mismas que las de la convocatoria ordinaria.

### Criterios de calificación para la obtención de Matrícula de Honor:

*Será necesaria una nota final igual o superior a 9,0 puntos. Su número no podrá exceder del 5% del alumnado relacionado en el acta correspondiente, salvo que el número de estudiantes sea inferior a 20, en cuyo caso se podrá conceder una sola.*

## BIBLIOGRAFIA

### 1. Bibliografía básica

Strachan T, Read AP (2019) *Human Molecular Genetics, 5th edn*. Boca Raton FL, CRC.

Strachan T, Read AP (2006) *Genética Humana, 3ª edn*. Madrid, McGraw Hill Interamericana.

Nussbaum RL, McInnes RR, Willard HF, Hamosh A (2008) *Genética en medicina: Thompson & Thompson, 7ª edn*. Barcelona, Elsevier.

Pasternak JJ (2005) *An introduction to human molecular genetics: mechanisms of inherited diseases*. Hoboken, N.

## GUÍA DOCENTE

J., Wiley-Liss.

Lisker R, Zentella Dehesa A, Grether González P (2013) *Introducción a la genética humana*, 3ª edn. México, D. F., Universidad Nacional Autónoma de México.

Jorde LB, Carey JC, Bamshad MJ, White RL (2007) *Genética médica*. Madrid, Elsevier.

Pyeritz RE, Korf BR, Grody WW (2019) *Emery and Rimoin's principles and practice of medical genetics and genomics. Clinical principles and applications*. London, U.K., Academic Press.

Solari AJ (2011) *Genética Humana. Fundamentos y Aplicaciones en Medicina*, 4ª edn. Madrid, Editorial Médica Panamericana.

Tobias ES, Connor JM, Ferguson-Smith MA (2011) *Essential medical genetics*. Chichester, Wiley-Blackwell.

### 2. Bibliografía complementaria

La bibliografía complementaria se indica en el resumen de cada tema, disponible en la página Moodle de la asignatura.

## CRITERIOS DE COORDINACIÓN

Realización de actividades

## CRONOGRAMA

| Periodo             | Actividades de evaluación | Laboratorio | Lección magistral | Problemas   |
|---------------------|---------------------------|-------------|-------------------|-------------|
| 1ª Semana           | 0,0                       | 0,0         | 2,0               | 0,0         |
| 2ª Semana           | 0,0                       | 0,0         | 2,0               | 0,0         |
| 3ª Semana           | 0,0                       | 0,0         | 2,0               | 3,0         |
| 4ª Semana           | 0,0                       | 0,0         | 2,0               | 0,0         |
| 5ª Semana           | 0,0                       | 0,0         | 2,0               | 3,0         |
| 6ª Semana           | 0,0                       | 0,0         | 2,0               | 0,0         |
| 7ª Semana           | 0,0                       | 0,0         | 2,0               | 0,0         |
| 8ª Semana           | 0,0                       | 0,0         | 2,0               | 3,0         |
| 9ª Semana           | 0,0                       | 0,0         | 2,0               | 0,0         |
| 10ª Semana          | 0,0                       | 0,0         | 2,0               | 3,0         |
| 11ª Semana          | 0,0                       | 0,0         | 2,0               | 0,0         |
| 12ª Semana          | 0,0                       | 3,0         | 2,0               | 3,0         |
| 13ª Semana          | 0,0                       | 3,0         | 3,0               | 3,0         |
| 14ª Semana          | 3,0                       | 3,0         | 3,0               | 0,0         |
| <b>Total horas:</b> | <b>3,0</b>                | <b>9,0</b>  | <b>30,0</b>       | <b>18,0</b> |

## GUÍA DOCENTE

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.