



Universitat de Lleida

GUÍA DOCENTE **GENÉTICA HUMANA**

Coordinación: FERREZUELO MUÑOZ, FRANCISCO

Año académico 2023-24

Información general de la asignatura

Denominación	GENÉTICA HUMANA				
Código	100590				
Semestre de impartición	2o SEMESTRE - GRADO - JUN/SET				
Carácter	Grado/Máster	Curso	Carácter	Modalidad	
	Grau en Medicina	1	TRONCAL/BÁSICA	Presencial	
Número de créditos de la asignatura (ECTS)	6				
Tipo de actividad, créditos y grupos	Tipo de actividad	PRALAB	PRAULA		TEORIA
	Número de créditos	0.4	1	0.6	4
	Número de grupos	10	3	7	1
Coordinación	FERREZUELO MUÑOZ, FRANCISCO				
Departamento/s	CIENCIAS MÉDICAS BÁSICAS				
Distribución carga docente entre la clase presencial y el trabajo autónomo del estudiante	60 horas presenciales 90 horas no presenciales				
Información importante sobre tratamiento de datos	Consulte este enlace para obtener más información.				
Idioma/es de impartición	Catalán 75% / Castellano 25%				

Profesor/a (es/as)	Dirección electrónica\nprofesor/a (es/as)	Créditos impartidos por el profesorado	Horario de tutoría/lugar
CASALI TABERNET, ANDREU	andreu.casali@udl.cat	4,2	
CODINA FABRA, JOAN	joan.codina@udl.cat	2,4	
FERREZUELO MUÑOZ, FRANCISCO	francisco.ferrezuelo@udl.cat	2	
LAPLANA LAFAJA, MARINA	marina.laplana@udl.cat	2	
LOPEZ ORTEGA, RICARDO ENRIQUE	ricard.lopez@udl.cat	2,4	
TORRES ROSELL, JORDI	jordi.torres@udl.cat	2,2	

Información complementaria de la asignatura

Esta asignatura se sitúa a 1er curso para aportar conocimientos de tipo esencialmente básicos respecto a la función de los genes y su transmisión en las poblaciones humanas

Objetivos académicos de la asignatura

El objetivo de la asignatura es el aprendizaje de conocimientos básicos (ver más adelante), que son esenciales para aquellos estudiantes que dirijan su trayectoria profesional a ámbitos de la medicina donde sea necesario entender el fundamento del proceso patológico. Los genes, como últimos responsables principales de la función celular, son a menudo responsables también de las alteraciones moleculares y celulares que definen un marco patológico. Muchas enfermedades de etiología incierta o desconocida en este momento encontraran seguramente una explicación a nivel molecular, bien como resultado directo de alteraciones genéticas somáticas, bien por la mayor predisposición de una constitución genética determinada. En cualquier caso, la terapia génica será muy pronto un elemento clave de la práctica médica, y el profesional médico debe conocer ahora sus bases teóricas y, en el futuro cercano, las prácticas.

Competencias

RAM1 Describir las diferentes formas de información, expresión y regulación génica

RAM2 Clasificar los mecanismos de los diferentes patrones de herencia

RAM3 Identificar las alteraciones que se puedan transmitir vía hereditaria

RAM4 Utilizar material y técnicas básicas de laboratorio en ciencias médicas

Contenidos fundamentales de la asignatura

Módulo 1. Estructura y complejidad del genoma humano

4h

- 1.1 Ácidos nucleicos
- 1.2 Condensación del DNA. Cromatina y cromosomas
- 1.3 Estructura del gen a nivel molecular
- 1.4 Niveles de complejidad del genoma humano

Módulo 2. Mantenimiento e integridad del genoma humano

4h

- 2.1 Mecanismos básicos de la replicación del DNA
- 2.2 Terminación y mantenimiento de telómeros
- 2.3 La recombinación y la transposición
- 2.4 Mutaciones: tipos y agentes causales
- 2.5 Mecanismos de reparación

Módulo 3. Expresión génica

6h

- 3.1 El flujo de la información genética
- 3.2 El proceso de transcripción del DNA en RNA
- 3.3 El procesamiento de los RNAs mensajeros eucarióticos: "capping", poliadenilación y "splicing"
- 3.4 El código genético
- 3.5 Principales componentes moleculares en el proceso de traducción de los RNA mensajeros a proteínas
- 3.6 El proceso de la traducción

Módulo 4. Regulación de la expresión génica

4h

- 4.1 Conceptos generales
- 4.2 Regulación transcripcional
- 4.3 Epigenética
- 4.4 Regulación postranscripcional
- 4.5 CRISPR y terapia génica

Módulo 5. Análisis Genético

7h

- 5.1. Cromosomas y herencia: Mitosis y Meiosis
- 5.2. Patrones de herencia en familias humanas
- 5.3. Variabilidad genética. Mutaciones
- 5.4 Cartografía del genoma humano
- 5.5 Análisis de ligamiento

Módulo 6. Patologías Genéticas

6h

- 6.1 Cromosopatías
- 6.2 Enfermedades hereditarias monogénicas
- 6.3 Enfermedades de herencia mitocondrial
- 6.4 Mutaciones dinámicas y otras enfermedades genéticas

Módulo 7. Genética de poblaciones

5h

- 7.1 Concepto de población mendeliana. Frecuencias genotípicas y fenotípicas. Equilibrio Hardy-Weinberg, desviaciones y aplicaciones prácticas
- 7.2 Conceptos básicos de genética del desarrollo

- 7.3 Conceptos básicos de genética del cáncer
- 7.4 Medicina evolutiva

Módulo 8. Diagnóstico genético aplicado a Medicina

4h

- 8.1. Diagnóstico cromosómico (cariotipo)
- 8.2. Diagnóstico molecular (directo e indirecto)
- 8.3. Consejo genético y aspectos éticos

Sesiones de problemas

- | | |
|------------------------------|----|
| 1. Problemas/ejercicios M5+6 | 4h |
| 2. Problemas/ejercicios M7 | 3h |
| 3. Problemas/ejercicios M8 | 3h |

Prácticas aula de informática

- | | |
|---|----|
| 1. PCR y secuenciación del genoma humano | 2h |
| 2. Ensembl: base de datos del genoma humano | 2h |
| 3. Simulaciones de cariotipos | 2h |

Prácticas de Laboratorio

- | | |
|---|----|
| 1. Análisis de DNA por PCR y electroforesis | 4h |
|---|----|

Ejes metodológicos de la asignatura

Una parte de la asignatura se desarrolla en sesiones de exposición de conceptos teóricos de 1-2 horas de duración. Estos conceptos se refuerzan en sesiones de problemas en grupos medianos donde se tratan casos concretos y aplicados. Las prácticas de laboratorio se dedican al análisis de un polimorfismo humano a nivel molecular. También se trabajará con aplicaciones informáticas *on-line* y el acceso a una base de datos del genoma humano.

Sistema de evaluación

Bloque 1: Módulos 1-4 Teoría y su aplicación a situaciones prácticas 30% (Calificación mínima eliminatoria 12%)

Bloque 2: Módulos 5-8 Teoría y problemas 50% (Calificación mínima eliminatoria 20%)

Bloque 3: Seminarios de informática y prácticas de laboratorio 20% (No recuperable)

Seminario PCR 4%

Seminario Ensembl 4%

Seminario Simulaciones de cariotipos 4%

Prácticas de laboratorio 8%

La asistencia a seminarios y prácticas no es obligatoria para aprobar la asignatura pero la asistencia a la práctica de laboratorio sí lo es para poder optar a la calificación correspondiente en el examen. Los alumnos que repitan la asignatura y ya hicieran esta actividad en cursos anteriores quedan exentos de este requisito (aunque tendrán que volver a examinarse de todos los contenidos del bloque 3).

A lo largo del curso se convocarán dos pruebas escritas, la primera incluirá una prueba evaluativa del bloque 1 y otra prueba del bloque 3. La segunda prueba escrita incluirá una prueba evaluativa del bloque 2 y otra del bloque 3.

Para superar el curso habrá que obtener un 50% de la puntuación global, teniendo en cuenta las calificaciones

mínimas necesarias para eliminar los bloques. La calificación del bloque 3 no es recuperable y se sumará a la calificación final obtenida en la recuperación (máximo 80%). Si se suspende la asignatura (<50%) y se ha obtenido la calificación mínima de los bloques 1 y 2, el alumno puede optar por recuperar uno o ambos bloques.

EVALUACIÓN ALTERNATIVA (Conciliación laboral y/o familiar, de acuerdo a la Normativa de la UdL)

Se puede optar a hacer una única prueba escrita (coincidiendo con la segunda prueba escrita de la evaluación continua) con los contenidos de los tres bloques. En cualquier caso, el reparto porcentual por bloque, la calificación mínima para eliminarlos y el requisito de asistencia respecto a las actividades evaluadas en el bloque 3 son los mismos que en la evaluación continua.

Bibliografía y recursos de información

- Griffiths A, et al. (2008), *Genética (9ª Ed) Ed. MacGraw Hill*
- Pierce, B (2006), *Genética, un enfoque conceptual. Editorial Médica panamericana.*
- Nussbaum RL, et al. (2004), *Thompson & Thompson, Genética en Medicina.* Ed Masson
- Solari AJ. (2004). *Genética Humana, fundamentos y aplicaciones en Medicina.* Editorial Médica Panamericana
- Alberts B, et al. (2015), *Molecular Biology of the Cell.* 6th ed. Garland Science
- Alberts B, et al. (2014), *Essential Cell Biology.* Garland Science
- Lewin B, *Molecular Biology (Full Edition) and Genetics.* Jones & Bartlett
- Strachan T, and Read AP (**on-line**). *Human Molecular Genetics 2.* Garland Science (ncbi.nlm.nih.gov/books/bv.fcgi?rid=hmg)
- Watson JD, et al. (2014), *Molecular Biology of the Gene.* 7th ed Pearson Education Inc.
- Lynn B. Jorde, John C. Carey, MPH and Michael J. Bamshad. *Medical Genetics*, 4th Edition, Mosby Ed 2010