

# **Facultad de Ciencias de la Salud**

## **Grado en Medicina**

**GUÍA DOCENTE DE LA ASIGNATURA (ESCENARIO 0):**

**Genética Humana  
(2021 - 2022)**

## 1. Datos descriptivos de la asignatura

|   |                          |
|---|--------------------------|
| <b>Asignatura: Genética Humana</b>  | <b>Código: 309372106</b> |
| <ul style="list-style-type: none"><li>- Centro: <b>Facultad de Ciencias de la Salud</b></li><li>- Lugar de impartición: <b>Facultad de Ciencias de la Salud</b></li><li>- Titulación: <b>Grado en Medicina</b></li><li>- Plan de Estudios: <b>2020 (Publicado en 2020-12-22)</b></li><li>- Rama de conocimiento: <b>Ciencias de la Salud</b></li><li>- Itinerario / Intensificación:</li><li>- Departamento/s:<br/><b>Bioquímica, Microbiología, Biología Celular y Genética</b></li><li>- Área/s de conocimiento:<br/><b>Genética</b></li><li>- Curso: <b>2</b></li><li>- Carácter: <b>Obligatoria</b></li><li>- Duración: <b>Primer cuatrimestre</b></li><li>- Créditos ECTS: <b>4,5</b></li><li>- Modalidad de impartición: <b>Presencial</b></li><li>- Horario: <b>Enlace al horario</b></li><li>- Dirección web de la asignatura: <b><a href="http://www.campusvirtual.ull.es">http://www.campusvirtual.ull.es</a></b></li><li>- Idioma: <b>Castellano</b></li></ul> |                          |

## 2. Requisitos para cursar la asignatura

Haber agotado una en el curso anterior de Bioquímica y Biología Molecular

## 3. Profesorado que imparte la asignatura

|   |
|---|
| <b>Profesor/a Coordinador/a: LUIS FABIAN LORENZO DIAZ</b>   |
| - Grupo: <b>Grupo teoría.</b>   |
| <b>General</b> <ul style="list-style-type: none"><li>- Nombre: <b>LUIS FABIAN</b></li><li>- Apellido: <b>LORENZO DIAZ</b></li><li>- Departamento: <b>Bioquímica, Microbiología, Biología Celular y Genética</b></li><li>- Área de conocimiento: <b>Genética</b></li></ul> |

#### Contacto

- Teléfono 1: **922 316502 Ext. 8350**
- Teléfono 2:
- Correo electrónico: **florenzo@ull.edu.es**
- Correo alternativo:
- Web: **<http://www.campusvirtual.ull.es>**

#### Tutorías primer cuatrimestre:

| Desde                | Hasta | Día       | Hora inicial | Hora final | Localización                | Despacho      |
|----------------------|-------|-----------|--------------|------------|-----------------------------|---------------|
| Todo el cuatrimestre |       | Martes    | 14:00        | 16:00      | Sección de Biología - AN.3A | Área Genética |
| Todo el cuatrimestre |       | Miércoles | 14:00        | 16:00      | Sección de Biología - AN.3A | Área Genética |
| Todo el cuatrimestre |       | Jueves    | 14:00        | 16:00      | Sección de Biología - AN.3A | Área Genética |

Observaciones: Solicitar cita previa mediante e-mail (florenzo@ull.edu.es). La tutoría de los jueves será online mediante la herramienta Google Meet. La disponibilidad de tutorías presenciales estará condicionada por la situación sanitaria.

#### Tutorías segundo cuatrimestre:

| Desde                | Hasta | Día       | Hora inicial | Hora final | Localización                | Despacho      |
|----------------------|-------|-----------|--------------|------------|-----------------------------|---------------|
| Todo el cuatrimestre |       | Martes    | 14:00        | 16:00      | Sección de Biología - AN.3A | Área Genética |
| Todo el cuatrimestre |       | Miércoles | 14:00        | 16:00      | Sección de Biología - AN.3A | Área Genética |
| Todo el cuatrimestre |       | Jueves    | 14:00        | 16:00      | Sección de Biología - AN.3A | Área Genética |

Observaciones: Solicitar cita previa mediante e-mail (florenzo@ull.edu.es). La tutoría de los jueves será online mediante la herramienta Google Meet. La disponibilidad de tutorías presenciales estará condicionada por la situación sanitaria.

**Profesor/a: MARIANO NICOLAS HERNANDEZ FERRER**

- Grupo: **Grupo teoría, PA101, PA102, PE104, PE105, PE106, PX109, PX110.**

| <b>General</b><br>- Nombre: <b>MARIANO NICOLAS</b><br>- Apellido: <b>HERNANDEZ FERRER</b><br>- Departamento: <b>Bioquímica, Microbiología, Biología Celular y Genética</b><br>- Área de conocimiento: <b>Genética</b>                         |       |        |              |            |                             |                 |
|---|-------|--------|--------------|------------|-----------------------------|-----------------|
| <b>Contacto</b><br>- Teléfono 1: <b>922318349</b><br>- Teléfono 2: <b>922316502 Ext 6117</b><br>- Correo electrónico: <b>mnhdez@ull.es</b><br>- Correo alternativo: <b>mnhdez@ull.edu.es</b><br>- Web: <b>http://www.campusvirtual.ull.es</b> |       |        |              |            |                             |                 |
| <b>Tutorías primer cuatrimestre:</b>  |       |        |              |            |                             |                 |
| Desde   | Hasta | Día    | Hora inicial | Hora final | Localización                | Despacho        |
| Todo el cuatrimestre  |       | Lunes  | 15:00        | 17:00      | Sección de Biología - AN.3A | UDI de Genética |
| Todo el cuatrimestre  |       | Martes | 15:00        | 17:00      | Sección de Biología - AN.3A | UDI Genética    |
| Todo el cuatrimestre  |       | Jueves | 15:00        | 17:00      | Sección de Biología - AN.3A | UDI Genética    |
| Observaciones:  |       |        |              |            |                             |                 |
| <b>Tutorías segundo cuatrimestre:</b>   |       |        |              |            |                             |                 |
| Desde   | Hasta | Día    | Hora inicial | Hora final | Localización                | Despacho        |
| Todo el cuatrimestre  |       | Lunes  | 15:00        | 17:00      | Sección de Biología - AN.3A | UDI de Genética |
| Todo el cuatrimestre  |       | Martes | 15:00        | 17:00      | Sección de Biología - AN.3A | UDI Genética    |
| Todo el cuatrimestre  |       | Jueves | 15:00        | 17:00      | Sección de Biología - AN.3A | UDI Genética    |
| Observaciones:  |       |        |              |            |                             |                 |
| <b>Profesor/a: MARIA TERESA ACOSTA ALMEIDA</b>  |       |        |              |            |                             |                 |
| - Grupo: <b>Grupo teoría, PA101, PA102, PX104, PX105.</b>   |       |        |              |            |                             |                 |

#### General

- Nombre: **MARIA TERESA**
- Apellido: **ACOSTA ALMEIDA**
- Departamento: **Bioquímica, Microbiología, Biología Celular y Genética**
- Área de conocimiento: **Genética**

#### Contacto

- Teléfono 1: **922318351**
- Teléfono 2: **922316502, Ext 6116**
- Correo electrónico: **tacosalm@ull.es**
- Correo alternativo: **tacosalm@ull.edu.es**
- Web: **<https://www.ull.es/grupoinvestigacion/ddsys/staff/>**

#### Tutorías primer cuatrimestre:

| Desde                | Hasta | Día       | Hora inicial | Hora final | Localización                | Despacho         |
|----------------------|-------|-----------|--------------|------------|-----------------------------|------------------|
| Todo el cuatrimestre |       | Lunes     | 12:00        | 15:00      | Sección de Biología - AN.3A | Área de Genética |
| Todo el cuatrimestre |       | Miércoles | 12:00        | 15:00      | Sección de Biología - AN.3A | Área de Genética |

Observaciones: Para una mejor organización de las tutorías, se debe solicitar cita previa mediante correo electrónico (tacosalm@ull.edu.es). Además, las tutorías de los miércoles de 12:00-15:00, serán en línea. Para llevar a cabo la tutoría en línea, se hará uso de algunas de las herramientas institucionales disponibles para ello, preferentemente Google Meet, con la dirección del correo institucional.

#### Tutorías segundo cuatrimestre:

| Desde                | Hasta | Día       | Hora inicial | Hora final | Localización                | Despacho         |
|----------------------|-------|-----------|--------------|------------|-----------------------------|------------------|
| Todo el cuatrimestre |       | Lunes     | 12:00        | 15:00      | Sección de Biología - AN.3A | Área de Genética |
| Todo el cuatrimestre |       | Miércoles | 12:00        | 15:00      | Sección de Biología - AN.3A | Área de Genética |

Observaciones: Para una mejor organización de las tutorías, se debe solicitar cita previa mediante correo electrónico (tacosalm@ull.edu.es). Además, las tutorías de los miércoles de 12:00-15:00, serán en línea. Para llevar a cabo la tutoría en línea, se hará uso de algunas de las herramientas institucionales disponibles para ello, preferentemente Google Meet, con la dirección del correo institucional.

#### Profesor/a: ROSA IRENE FREGEL LORENZO

- Grupo: **PE101, PE102, PE103, PX106, PX107, PX108.**

| <b>General</b><br>- Nombre: <b>ROSA IRENE</b><br>- Apellido: <b>FREGEL LORENZO</b><br>- Departamento: <b>Bioquímica, Microbiología, Biología Celular y Genética</b><br>- Área de conocimiento: <b>Genética</b>  |       |           |              |            |                             |                  |
|---|-------|-----------|--------------|------------|-----------------------------|------------------|
| <b>Contacto</b><br>- Teléfono 1: <b>922316502 + 6485</b><br>- Teléfono 2:<br>- Correo electrónico: <b>rfregel@ull.es</b><br>- Correo alternativo: <b>rfregel@ull.es</b><br>- Web: <b>http://www.campusvirtual.ull.es</b>  |       |           |              |            |                             |                  |
| <b>Tutorías primer cuatrimestre:</b>  |       |           |              |            |                             |                  |
| Desde   | Hasta | Día       | Hora inicial | Hora final | Localización                | Despacho         |
| Todo el cuatrimestre  |       | Martes    | 14:00        | 16:00      | Sección de Biología - AN.3A | Área de Genética |
| Todo el cuatrimestre  |       | Miércoles | 14:00        | 16:00      | Sección de Biología - AN.3A | Área de Genética |
| Todo el cuatrimestre  |       | Jueves    | 14:00        | 16:00      | Sección de Biología - AN.3A | Área de Genética |
| Observaciones: Se ruega solicitar cita previa para tutorías a través de e-mail (rfregel@ull.edu.es). La tutoría de los jueves será online mediante la herramienta Hangouts (usuario: rfregel@ull.edu.es), debido a la participación en el Programa de Apoyo a la Docencia Presencial mediante Herramientas TIC, modalidad B Tutorías Online. La disponibilidad de tutorías presenciales estará condicionada por la situación sanitaria. |       |           |              |            |                             |                  |
| <b>Tutorías segundo cuatrimestre:</b>   |       |           |              |            |                             |                  |
| Desde   | Hasta | Día       | Hora inicial | Hora final | Localización                | Despacho         |
| Todo el cuatrimestre  |       | Martes    | 14:00        | 16:00      | Sección de Biología - AN.3A | Área de Genética |
| Todo el cuatrimestre  |       | Miércoles | 14:00        | 16:00      | Sección de Biología - AN.3A | Área de Genética |
| Todo el cuatrimestre  |       | Jueves    | 14:00        | 16:00      | Sección de Biología - AN.3A | Área de Genética |

Observaciones: Se ruega solicitar cita previa para tutorías a través de e-mail (rfregel@ull.edu.es). La tutoría de los jueves será online mediante la herramienta Hangouts (usuario: rfregel@ull.edu.es), debido a la participación en el Programa de Apoyo a la Docencia Presencial mediante Herramientas TIC, modalidad B Tutorías Online. La disponibilidad de tutorías presenciales estará condicionada por la situación sanitaria.

**Profesor/a: MARIO ANDRÉS GONZÁLEZ CARRACEDO**

- Grupo: **PX101, PX102, PX103.**

**General**

- Nombre: **MARIO ANDRÉS**
- Apellido: **GONZÁLEZ CARRACEDO**
- Departamento: **Bioquímica, Microbiología, Biología Celular y Genética**
- Área de conocimiento: **Genética**

**Contacto**

- Teléfono 1: **922316892**
- Teléfono 2:
- Correo electrónico: **mgonzalc@ull.es**
- Correo alternativo: **mario\_hztl@hotmail.com**
- Web: **http://www.campusvirtual.ull.es**

**Tutorías primer cuatrimestre:**

| Desde                | Hasta | Día    | Hora inicial | Hora final | Localización                | Despacho         |
|----------------------|-------|--------|--------------|------------|-----------------------------|------------------|
| Todo el cuatrimestre |       | Martes | 10:00        | 13:00      | Sección de Biología - AN.3A | Área de Genética |
| Todo el cuatrimestre |       | Jueves | 10:00        | 13:00      | Sección de Biología - AN.3A | Área de Genética |

Observaciones: Realizar cita previa mediante e-mail.

**Tutorías segundo cuatrimestre:**

| Desde                | Hasta | Día       | Hora inicial | Hora final | Localización                | Despacho         |
|----------------------|-------|-----------|--------------|------------|-----------------------------|------------------|
| Todo el cuatrimestre |       | Martes    | 14:00        | 16:00      | Sección de Biología - AN.3A | Área de Genética |
| Todo el cuatrimestre |       | Miércoles | 14:00        | 16:00      | Sección de Biología - AN.3A | Área de Genética |
| Todo el cuatrimestre |       | Jueves    | 14:00        | 16:00      | Sección de Biología - AN.3A | Área de Genética |

Observaciones: Realizar cita previa mediante e-mail.

#### 4. Contextualización de la asignatura en el plan de estudio

Bloque formativo al que pertenece la asignatura: **Módulo I**  
Perfil profesional: **Morfología, Estructura y Función del Cuerpo Humano**

#### 5. Competencias

##### Específica

- CE1.2** - Conocer las principales biomoléculas
- CE1.3** - Saber las principales rutas del metabolismo
- CE1.9** - Conocer los fenómenos de diferenciación y proliferación celular
- CE1.10** - Conocer los procesos de información, expresión y regulación génica
- CE1.11** - Describir las bases de la herencia
- CE1.17** - Aprender a manejar el material y las técnicas básicas de laboratorio
- CE4.7** - Describir marcadores bioquímicos, citogenéticos y de biología molecular aplicados al diagnóstico clínico

##### General

- 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
- CG7** - Comprender y reconocer la estructura y función normal del cuerpo humano, a nivel molecular, celular, tisular, orgánico y de sistemas, en las distintas etapas de la vida y en los dos sexos
- CG9** - Comprender y reconocer los efectos, mecanismos y manifestaciones de la enfermedad sobre la estructura y función del cuerpo humano
- CG10** - Comprender y reconocer los agentes causantes y factores de riesgo que determinan los estados de salud y el desarrollo de la enfermedad
- CG17** - Establecer el diagnóstico, pronóstico y tratamiento, aplicando los principios basados en la mejor información posible y en condiciones de seguridad clínica
- CG36** - Ser capaz de formular hipótesis, recolectar y valorar de forma crítica la información para la resolución de problemas, siguiendo el método científico
- CG37** - Adquirir la formación básica para la actividad investigadora

#### 6. Contenidos de la asignatura

##### Contenidos teóricos y prácticos de la asignatura

##### CONTENIDOS TEÓRICOS

Profesorado: Teresa Acosta Almeida, Mariano Hernández Ferrer, Fabián Lorenzo Díaz.

##### Tema 1: Organización y composición del genoma humano (2 h).

Características generales del genoma humano. Genes que codifican proteínas. Genes que codifican RNA. ADN repetitivo.

##### Tema 2. Genética mendeliana (4 h).

Leyes de Mendel. Patrones de herencia autosómica. Determinación del sexo. Patrones de herencia ligados al sexo. Caracteres limitados e influidos por el sexo. Análisis de pedigrís y cálculos de probabilidades.

**Tema 3. Excepciones a las leyes de Mendel (2 h).**

Penetrancia, expresividad, heterogeneidad genética. Alelos múltiples. Pleiotropía. Epistasia. Impronta genética. Mosaicos y quimeras.

**Tema 4. Herencia poligénica y multifactorial (2 h).**

Caracteres cualitativos y cuantitativos. Interacciones génicas e interacciones genotipo-ambiente. Herencia materna.

**Tema 5. Diversidad genética en las poblaciones humanas (4 h).**

Variantes genéticas y su clasificación. Frecuencias fenotípicas, genotípicas y alélicas. Equilibrio de Hardy-Weinberg. Factores que alteran el equilibrio de H-W: Endogamia, deriva genética, migración, mutación, selección. Estructura poblacional.

**Tema 6. Diseño de estudios genéticos y asociación con enfermedad (3 h).**

Desequilibrio de ligamiento. Haplotipos. Análisis de ligamiento (Lod-score). Análisis de asociación: Genes candidatos y estudios genómicos (GWAS).

**Tema 7. Mutación génica y mecanismos de reparación (2,5 h).**

Mutaciones y polimorfismos. Estabilidad y mutabilidad del ADN. Mutaciones en línea somática y germinal. Respuesta al daño en el ADN, trastornos de la reparación del ADN. Trastornos de la estabilidad genómica: inestabilidad y translocación.

**Tema 8. Técnicas de análisis (1,5 h).**

Detección de variación génica mediante PCR o microarrays, Hibridación Genómica Comparativa (CGH), secuenciación Sanger o secuenciación masiva de ADN (NGS).

**Tema 9. Diagnóstico citogenético y molecular (2 h).**

Diagnóstico prenatal y consejo genético. Citogenética clínica: anomalías numéricas y estructurales. Cromosopatías. Anomalías de la transcripción génica.

**Tema 10. Farmacogenética y farmacogenómica (4 h).**

Polimorfismos genéticos que condicionan la variabilidad en la respuesta a los fármacos (cinética y dinámica). Interpretación de bases de datos.

**Tema 11. Estrategias genéticas para tratar enfermedades (3 h).**

Terapia Génica. Vectores virales. RNA y oligonucleótidos como agentes terapéuticos. Edición de ADN mediante tecnología CRISPR-Cas9.

**CONTENIDOS PRÁCTICOS**

Profesores: Rosa Fregel Lorenzo, Mario González Carracedo, Teresa Acosta Almeida, Mariano Hernández Ferrer.

A) Prácticas de Informática: uso de bases de datos y software para la obtención de información genética de interés.

B) Prácticas de Laboratorio: extracción, purificación y valoración de ADN genómico. Genotipado de un polimorfismo Indel o STR por PCR y análisis por electroforesis. Análisis de las frecuencias alélicas en la población. Aplicación de estos marcadores en estudios de diferente ámbito.

**Actividades a desarrollar en otro idioma**

En el desarrollo de las distintas actividades, se usará tanto material de apoyo audiovisual (esquemas, imágenes y videos técnicos) como bibliografía específica y recursos web en lengua inglesa.

**7. Metodología y volumen de trabajo del estudiante**

**Descripción**

El contexto metodológico de esta asignatura se basa en un modelo de enseñanza-aprendizaje que combina actividades presenciales con trabajo autónomo, ajustándose a los horarios establecidos por la Facultad. Las actividades presenciales incluyen las clases de teoría, seminarios de problemas, prácticas de laboratorio y de informática. Se dispondrá de un aula virtual con toda la información relativa a la asignatura y de tutorías individuales para discutir cuestiones concretas en relación con cualquiera de las actividades docentes planteadas. Dichas tutorías, podrán ser presenciales o virtuales y deberán ser acordadas previamente con el profesorado (mediante cita previa). Se requiere, por tanto, tener acceso a un PC o dispositivo con conexión a internet (cámara y micrófono) que permita garantizar la participación en cualquier actividad online, garantizando los derechos tanto de los estudiantes como del profesorado, siguiendo lo establecido en la Gua de Protección de Datos para la docencia online de la ULL.

En relación al volumen de trabajo del alumnado:

- Las clases magistrales ocupan el aproximadamente el 70% de la docencia y permiten el desarrollo de contenidos teóricos divididos en 11 temas (véase apartado 6 de la guía docente).
- Las prácticas de laboratorio suponen un 18% de la docencia y su objetivo se centra en la adquisición de habilidades prácticas y familiarizarse con las técnicas de análisis genéticos.
- El resto de actividades consisten en el desarrollo de prácticas de informática y seminarios. En las prácticas de informática que se hará uso de diferentes de bases de datos públicas de interés, mientras que en los seminarios y se profundizará en temas concretos, fijando conocimientos y resolviendo problemas en un contexto más participativo por parte del alumnado.

**Actividades formativas en créditos ECTS, su metodología de enseñanza-aprendizaje y su relación con las competencias que debe adquirir el estudiante**

| Actividades formativas   | Horas presenciales | Horas de trabajo autónomo | Total horas | Relación con competencias   |
|--|--------------------|---------------------------|-------------|---|
| Clases teóricas  | 30,00              | 0,00                      | 30,0        | [CG37], [CG36], [CG17], [CG10], [CG9], [CG7], [CG5], [CE4.7], [CE1.17], [CE1.11], [CE1.10], [CE1.9], [CE1.3], [CE1.2] |
| Clases prácticas (aula / sala de demostraciones / prácticas laboratorio) | 11,00              | 0,00                      | 11,0        | [CG37], [CG36], [CG17], [CG10], [CG9], [CG7], [CG5], [CE4.7], [CE1.17], [CE1.11], [CE1.10], [CE1.9], [CE1.3], [CE1.2] |
| Realización de seminarios u otras actividades complementarias            | 2,00               | 0,00                      | 2,0         | [CG37], [CG36], [CG17], [CG10], [CG9], [CG7], [CG5], [CE4.7], [CE1.17], [CE1.11], [CE1.10], [CE1.9], [CE1.3], [CE1.2] |

|  |       |       |        |   |
|--|-------|-------|--------|---|
| Estudio/preparación de clases teóricas | 0,00  | 65,50 | 65,5   | [CG37], [CG36], [CG17], [CG10], [CG9], [CG7], [CG5], [CE4.7], [CE1.17], [CE1.11], [CE1.10], [CE1.9], [CE1.3], [CE1.2] |
| Realización de exámenes                | 2,00  | 0,00  | 2,0    | [CG37], [CG36], [CG17], [CG10], [CG9], [CG7], [CG5], [CE4.7], [CE1.17], [CE1.11], [CE1.10], [CE1.9], [CE1.3], [CE1.2] |
| Actividad en Campus Virtual            | 0,00  | 2,00  | 2,0    | [CG37], [CG36], [CG17], [CG10], [CG9], [CG7], [CG5], [CE4.7], [CE1.17], [CE1.11], [CE1.10], [CE1.9], [CE1.3], [CE1.2] |
| Total horas                            | 45,00 | 67,50 | 112,50 |   |
| Total ECTS                             |       |       | 4,50   |   |

## 8. Bibliografía / Recursos

### Bibliografía Básica

Brooker, Robert J. Concepts of Genetics. 2nd ed. New York: McGraw Hill, 2016 (link ULL: [puntoq.ull.es/permalink/f/tglsqn/ullabsysULL00578618c-0](http://puntoq.ull.es/permalink/f/tglsqn/ullabsysULL00578618c-0))

Klug, William S., and Killian, Darrell. Concepts of Genetics. 11th ed., Global ed. Boston: Pearson, 2016 (link ULL: [puntoq.ull.es/permalink/f/5ljb5/ullabsysULL00548821c-6](http://puntoq.ull.es/permalink/f/5ljb5/ullabsysULL00548821c-6))

Nussbaum, Robert L.

Thompson & Thompson. Genética en Medicina

. Elsevier Health Sciences (US), 2016. ClinicalKey Student: <https://clinicalkeymeded.elsevier.com/books/9788445826430>

Pierce, Benjamin A. Genetics: A Conceptual Approach. 7th ed. New York: W. H. Freeman, 2020 (link ULL: [puntoq.ull.es/permalink/f/tglsqn/ullabsysULL00606447c-X](http://puntoq.ull.es/permalink/f/tglsqn/ullabsysULL00606447c-X))

Watson, James D. Biología Molecular del Gen. 7th ed. Buenos Aires [etc.]: Panamericana, 2016 (link ULL: [puntoq.ull.es/permalink/f/5ljb5/ullabsysULL00550791c-2](http://puntoq.ull.es/permalink/f/5ljb5/ullabsysULL00550791c-2))

### Bibliografía Complementaria

Principles of Pharmacogenetics and Pharmacogenomics. Altman, Flockhart & Goldstein. 1st Edition. Ed. Cambridge University Press.  
Bases Farmacológicas de la terapéutica. Goodman & Gilman. 11 Edición. Ed. McGraw Hill.  
Genética Humana. Novo, F.J. Ed. Prentice Hall. 2007

#### Otros Recursos

NCBI: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/>  
OMIM: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/sites/entrez?db=OMIM>  
ENSEMBL: <http://www.ensembl.org/index.html>  
PharmGKB: <http://www.pharmgkb.org/>  
DrugBank: <https://www.drugbank.ca>  
GeneCards: <http://www.genecards.org/>  
Genetics Home Reference: <http://ghr.nlm.nih.gov/>  
Gene Therapy Clinical Trials Worldwide: <http://www.abedia.com/wiley/>  
NCBI Books: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/sites/entrez?db=Books>  
Pubmed: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/PubMed>  
Glossary of genetic terms: <http://www.weihenstephan.de/%7Eeschlind/genglos.html>  
DNA learning center: <http://www.dnalc.org/home.html>  
DNA interactive: <http://www.dnai.org>

## 9. Sistema de evaluación y calificación

### Descripción

#### A) EVALUACIÓN ORDINARIA.

- PRUEBA FINAL (70% de la nota final):

La nota obtenida en esta prueba supondrá el 70% de la nota final de la asignatura. Se trata de una prueba con preguntas tipo test (respuesta múltiple), de respuesta corta, problemas y cuestiones prácticas. El examen contendrá, aproximadamente, 30 preguntas (todas tendrán igual valor) y se formularán en base a la información impartida durante las clases magistrales. La calificación otorgada en la prueba final no se extiende entre convocatorias. Es requisito para superar la asignatura que el estudiante obtenga una calificación mínima equivalente al 50% de la puntuación máxima del examen final, y solo en este supuesto se le tendrá en cuenta el resto de las actividades evaluables. De manera general, la evaluación será presencial, aunque se podrá hacer uso de las herramientas disponibles en el Aula Virtual de la asignatura para la realización de cuestionarios virtuales. Por esta razón, se recomienda tener acceso a un PC o dispositivo con conexión a internet que permita garantizar la participación en cualquier actividad evaluativa online, en cualquier momento del curso académico.

- EVALUACIÓN CONTINUA (30% de la nota final):

Se divide en diversos tipos de actividades con las que se pretende valorar si el alumnado ha alcanzado las competencias y los resultados del aprendizaje de la asignatura. Estas actividades, tres en total, se describen a continuación:

1) Pruebas de ejecuciones de tareas reales y/o simuladas (20% de la nota final): La evaluación de esta actividad corresponderá a la calificación obtenida en un examen de prácticas de laboratorio (10 preguntas), el cual tendrá lugar tras terminar todos los grupos de prácticas (el día, hora y lugar se comunicará con antelación). El estudiante deberá obtener al menos el 50% de la calificación total asignada a esta prueba, para que sea considerada en el total de la evaluación continua (calificaciones inferiores a 5 puntos sobre 10 puntuarán como 0). Es requisito para superar la asignatura

la asistencia al 100% de las sesiones prácticas.

2) Informes (5% de la nota final): esta actividad consiste en la elaboración de un trabajo en grupo en el que se resume de manera integrada la información respecto a un gen humano de interés, así como su relación con el desarrollo de enfermedades asociadas y tratamiento de las mismas. La estructura y organización de este trabajo se registrará en función a las prácticas de informática desarrolladas durante el curso. Es requisito para superar la asignatura desarrollar dichas prácticas.

3) Pruebas de respuesta corta (5% de la nota final): se realizarán pruebas en forma de cuestionarios virtuales relacionados con la información impartida en los seminarios. Las preguntas, cuestiones prácticas sencillas y test de respuesta única tendrán todas la misma puntuación.

### **B) EVALUACIÓN ALTERNATIVA.**

La elección de la evaluación alternativa implica la renuncia a las calificaciones obtenidas en las diferentes actividades de la evaluación continua, desarrolladas a lo largo del cuatrimestre. Se deberá solicitar mediante escrito al coordinador de la asignatura 10 días antes del comienzo de la convocatoria correspondiente. La evaluación alternativa se desarrollará en la misma convocatoria que el examen final y será valorada de la siguiente manera:

- El 70% de la nota final equivale a la calificación obtenida en la prueba final, la cual tendrá la misma estructura y requisitos que el examen de la convocatoria ordinaria.
- El 20% equivale a 10 preguntas del examen de prácticas de laboratorio y puntuará siempre y cuando se obtenga una calificación de al menos 5 sobre 10 puntos posibles.
- El 5% equivale a 15-20 preguntas sobre aspectos abordados en los seminarios. La puntuación de este apartado será tenida en cuenta siempre y cuando sea al menos 5 sobre 10 puntos posibles.
- El 5% equivale a 15-20 preguntas sobre diferentes genes relacionados con patologías humanas, y puntuará siempre y cuando la mitad de las preguntas se respondan correctamente.

De conformidad con lo establecido en los Estatutos de la Universidad de La Laguna y su normativa de desarrollo, el alumnado que se encuentre en quinta o sexta convocatoria, o convocatoria adicional de una determinada asignatura podrá renunciar a ser evaluado y calificado por un tribunal constituido al efecto.

### **Estrategia Evaluativa**

| Tipo de prueba             | Competencias   | Criterios  | Ponderación |
|----------------------------|--|--|-------------|
| Pruebas objetivas          | [CG37], [CG36],<br>[CG17], [CG10], [CG9],<br>[CG7], [CG5], [CE4.7],<br>[CE1.17], [CE1.11],<br>[CE1.10], [CE1.9],<br>[CE1.3], [CE1.2] | Superar el 50% de las preguntas, cuestiones y problemas planteados en el ejercicio final.  | 70,00 %     |
| Pruebas de respuesta corta | [CG37], [CG36],<br>[CG17], [CG10], [CG9],<br>[CG7], [CG5], [CE4.7],<br>[CE1.17], [CE1.11],<br>[CE1.10], [CE1.9],<br>[CE1.3], [CE1.2] | Contestar correctamente a las cuestiones planteadas en los cuestionarios del Aula virtual. | 5,00 %      |

|   |  |   |         |
|---|--|---|---------|
| Informes memorias de prácticas                        | [CG37], [CG36],<br>[CG17], [CG10], [CG9],<br>[CG7], [CG5], [CE4.7],<br>[CE1.17], [CE1.11],<br>[CE1.10], [CE1.9],<br>[CE1.3], [CE1.2] | Presentación escrita, diseño, planificación y discusión de la información expuesta en las prácticas de informática. | 5,00 %  |
| Pruebas de ejecuciones de tareas reales y/o simuladas | [CG37], [CG36],<br>[CG17], [CG10], [CG9],<br>[CG7], [CG5], [CE4.7],<br>[CE1.17], [CE1.11],<br>[CE1.10], [CE1.9],<br>[CE1.3], [CE1.2] | Contestar correctamente a las preguntas sobre las prácticas de laboratorio, mediante examen escrito.                | 20,00 % |

## 10. Resultados de Aprendizaje

Al final de esta asignatura se espera que el alumnado sea capaz de:

- Comprender cómo se transmite fielmente el material hereditario entre generaciones.
- Reconocer patrones de herencia simples y complejas.
- Comprender cómo se genera la variación genética y los mecanismos de reparación de mutaciones.
- Conocer las principales técnicas de análisis de la variación genética.
- Comprender las bases moleculares que permiten diagnosticar enfermedades de base genética.
- Reconocer los factores que determinan las diferencias poblacionales.
- Interpretar estudios de asociación/ interpretar análisis genéticos basados en datos de genoma completo.
- Comprender las bases farmacogenéticas que definen las diferencias interindividuales tanto en la eficacia como en la toxicidad farmacológica.
- Conocer las tecnologías de última generación para la aplicación de terapias moleculares personalizadas.
- Manejar material y técnicas básicas de laboratorio, aislando ADN de muestras biológicas y caracterizar la variación genética en poblaciones.
- Manejar diferentes bases de datos públicas que integran información genética y relación con el desarrollo de enfermedades y su diagnóstico o terapia.

## 11. Cronograma / calendario de la asignatura

### Descripción

- El siguiente cronograma recoge la distribución de actividades según la propuesta de calendario para el curso académico. La distribución de los temas por semana es orientativa y puede sufrir cambios según las necesidades de organización docente.
- Debido a la complejidad de realizar un único cronograma existiendo varios grupos de prácticas, seminarios y tutorías distribuidos en diferentes semanas a lo largo del cuatrimestre, el siguiente cronograma recoge la distribución de horas de trabajo presencial y autónomo para uno de los citados grupos, a modo orientativo.
- Se remite a los horarios publicados en la web y en los tabloneros de la facultad para consultar el calendario de la asignatura y la distribución de las diferentes actividades presenciales programadas a lo largo del cuatrimestre.

Primer cuatrimestre

| Semana                      | Temas      | Actividades de enseñanza aprendizaje  | Horas de trabajo presencial | Horas de trabajo autónomo | Total         |
|-----------------------------|------------|---|-----------------------------|---------------------------|---------------|
| Semana 1:                   | 1          | Clases Magistrales.   | 2.00                        | 0.00                      | 2.00          |
| Semana 2:                   | 2          | Clases Magistrales.   | 2.00                        | 0.00                      | 2.00          |
| Semana 3:                   | 2          | Clases Magistrales.   | 2.00                        | 2.00                      | 4.00          |
| Semana 4:                   | 3          | Clases Magistrales.   | 2.00                        | 2.00                      | 4.00          |
| Semana 5:                   | 4          | Clases Magistrales.   | 2.00                        | 2.00                      | 4.00          |
| Semana 6:                   | 5          | Clases Magistrales y Seminarios.  | 3.00                        | 2.00                      | 5.00          |
| Semana 7:                   | 5          | Clases Magistrales y Seminarios.  | 3.00                        | 2.00                      | 5.00          |
| Semana 8:                   | 6          | Clases Magistrales y Prácticas de Informática.  | 5.00                        | 5.00                      | 10.00         |
| Semana 9:                   | 6 y 7      | Clases Magistrales y Prácticas de Laboratorio.  | 10.00                       | 5.00                      | 15.00         |
| Semana 10:                  | 7 y 8      | Clases Magistrales.   | 2.00                        | 2.00                      | 4.00          |
| Semana 11:                  | 8 y 9      | Clases Magistrales.   | 2.00                        | 2.00                      | 4.00          |
| Semana 12:                  | 9 y 10     | Clases Magistrales.   | 2.00                        | 4.00                      | 6.00          |
| Semana 13:                  | 10         | Clases Magistrales.   | 2.00                        | 4.00                      | 6.00          |
| Semana 14:                  | 10 y 11    | Clases Magistrales.   | 2.00                        | 4.00                      | 6.00          |
| Semana 15:                  | 11         | Clases Magistrales.   | 2.00                        | 4.00                      | 6.00          |
| Semana 16 a 18:             | Evaluación | Trabajo autónomo del alumno para la preparación de la evaluación y realización de exámenes. | 2.00                        | 27.50                     | 29.50         |
| <b>Total</b>                |            |   | <b>45.00</b>                | <b>67.50</b>              | <b>112.50</b> |
| <b>Segundo cuatrimestre</b> |            |   |                             |                           |               |
| Semana                      | Temas      | Actividades de enseñanza aprendizaje  | Horas de trabajo presencial | Horas de trabajo autónomo | Total         |
| Semana 10:                  |            |   | 0.00                        | 0.00                      | 0.00          |
| <b>Total</b>                |            |   | <b>0.00</b>                 | <b>0.00</b>               | <b>0.00</b>   |