

DATOS BÁSICOS DE LA GUÍA DOCENTE:

Materia:	GENÉTICA MÉDICA		
Identificador:	34156		
Titulación:	GRADUADO EN BIOMEDICINA		
Módulo:	BIOQUÍMICA Y BIOLOGÍA MOLECULAR		
Tipo:	OBLIGATORIA		
Curso:	3	Periodo lectivo:	Primer Cuatrimestre
Créditos:	4,5	Horas totales:	112,5
Actividades Presenciales:	50	Trabajo Autónomo:	62,5
Idioma Principal:	Castellano	Idioma Secundario:	Inglés
Profesor:	VIVED MAZA, CELIA (T)	Correo electrónico:	cvived@usj.es

PRESENTACIÓN:

La asignatura de Genética Médica establece un sólido vínculo entre los conceptos genéticos y su aplicación práctica en el ámbito de la salud. A través de un enfoque interdisciplinario, esta asignatura busca dotar a los estudiantes con las herramientas conceptuales y técnicas necesarias para comprender y abordar cuestiones genéticas relevantes en el contexto biomédico.

Mediante el análisis de la variabilidad genética, los estudiantes explorarán las bases moleculares de las mutaciones y polimorfismos que moldean la diversidad genómica en la población humana. Se abordarán las enfermedades de origen genético, profundizando en las complejidades de las enfermedades monogénicas y los trastornos cromosómicos. Las estudiantes aprenderán cómo los factores genéticos y ambientales interactúan para dar forma a las enfermedades complejas y multifactoriales. Se explorarán conceptos emergentes en terapia génica y diagnóstico prenatal, así como el asesoramiento genético en un contexto clínico.

Al concluir esta asignatura, el alumnado habrá internalizado los conocimientos esenciales de Genética Médica, permitiéndoles abordar desafíos biomédicos complejos con un enfoque basado en evidencia y ética.

COMPETENCIAS PROFESIONALES A DESARROLLAR EN LA MATERIA:

Competencias Generales de la titulación	G01	Interpretar información y datos de textos del ámbito científico relevantes para emitir juicios, valoraciones, informes y conclusiones que abarquen los aspectos social, económico, científico-técnico y ético.
	G03	Participar en actividades de promoción de la salud, prevención y tratamiento de distintas patologías.
	G07	Elaborar proyectos que respondan a problemas concretos, acudiendo a diversidad de fuentes de información para construir nuevo conocimiento.
Competencias Específicas de la titulación	E02	Recopilar información de carácter biológico como base para el diagnóstico, prevención y determinación de un tratamiento adecuado para las distintas patologías.
	E09	Interpretar textos propios de la disciplina biomédica con evidencia científica reconociendo la terminología especializada.
	E12	Conocer la influencia de factores de riesgo y/ o biomarcadores intrínsecos y extrínsecos que afectan a la salud a nivel individual y grupal.
	E15	Seguir los referentes legales que regulan el ejercicio profesional, las normas bio/ éticas y las obligaciones deontológicas del ámbito biomédico en general y la gestión empresarial biomédica en particular.
Resultados de Aprendizaje	R01	Reconoce las patologías de etiología genética.
	R02	Identifica los factores de predisposición genética implicados en la patología humana.
	R03	Valorar las modificaciones de los parámetros genéticos a nivel molecular y celular e interpretar su repercusión clínica.
	R04	Establece un plan de actuación según necesidades del paciente y su entorno familiar.
	R05	Describe la información que aportan las pruebas y técnicas diagnósticas genéticas.

R06	Determina las pruebas diagnósticas adecuadas en cada caso e interpretar los resultados de las mismas.
R07	Aporta conocimiento experto sobre asesoramiento genético adecuando la complejidad del mensaje a las necesidades de los pacientes.

REQUISITOS PREVIOS:

Para garantizar un correcto desarrollo de la asignatura, el alumnado debería haber cursado la asignatura de Genética. También se recomienda que el alumnado cuente con una base sólida en Biología Celular, Biología Molecular y Bioquímica. Además, es conveniente que los estudiantes posean competencias en inglés, permitiendo la comprensión de textos científicos en dicho idioma, y en informática, lo que facilitará el acceso a una amplia variedad de softwares de análisis y recursos bibliográficos.

PROGRAMACIÓN DE LA MATERIA:

Observaciones:

La programación de Genética Médica se ha diseñado para fomentar una participación activa por parte de los estudiantes en su proceso de aprendizaje. Además de las clases magistrales, se llevarán a cabo metodologías como el trabajo en grupo y otras actividades dinámicas.

El objetivo principal de esta programación es que el alumnado comprenda los conceptos clave de la genética médica y sea capaz de aplicar estos conocimientos en situaciones prácticas. La estructura del curso está diseñada para fomentar la reflexión crítica y el desarrollo de habilidades de resolución de problemas, lo que permitirá a los estudiantes no solo adquirir información, sino también utilizarla de manera efectiva en el ámbito de la biomedicina.

Contenidos de la materia:

1 - Diversidad genética y salud humana
2 - Enfermedades monogénicas
3 - Enfermedades cromosómicas
4 - Genética poligénica y multifactorial
5 - Genética y cáncer
6 - Genética bioquímica: trastornos del metabolismo
7 - Inmunogenética
8 - Genética del desarrollo
9 - Diagnóstico y cribado prenatales
10 - Aplicaciones de la genética médica
11 - Asesoramiento genético
12 - Aspectos éticos, sociales y legales en genética médica

La planificación de la asignatura podrá verse modificada por motivos imprevistos (rendimiento del grupo, disponibilidad de recursos, modificaciones en el calendario académico, etc.) y por tanto no deberá considerarse como definitiva y cerrada.

METODOLOGÍAS Y ACTIVIDADES DE ENSEÑANZA Y APRENDIZAJE:

Metodologías de enseñanza-aprendizaje a desarrollar:

Para la adquisición de las competencias planteadas en el desarrollo de la asignatura de Genética Médica, el contenido se organizará en:

Sesiones teóricas

Las sesiones teóricas se expondrán mediante clase magistral en modalidad participativa, apoyándose en las TIC y fomentando un aprendizaje activo y cooperativo de los estudiantes, que complementarán mediante el estudio personal. Las presentaciones y materiales utilizados en las sesiones se pondrán a disposición del alumnado para su descarga a través de la PDU.

También se plantearán ejercicios o casos prácticos en los que los alumnos deberán aplicar sus conocimientos teóricos. Se presentarán las actividades a realizar en el trabajo autónomo del estudiante tanto de forma individual como grupal y se orientará al alumno en su ejecución. La profesora además reservará una parte de las sesiones presenciales a la resolución de dudas y casos prácticos así como al desarrollo de los trabajos grupales.

Los alumnos que falten al 20% de las horas de clase de la asignatura y no presenten justificación en las ausencias cometidas no podrán evaluarse de la asignatura en primera convocatoria.

Trabajo en grupo

En el transcurso del cuatrimestre se establecerán grupos de trabajo, asignándose a cada uno de ellos la realización de una tarea relacionada con el contenido del temario. Dicha actividad deberá ser desarrollada en conjunto y posteriormente expuesta ante el resto del alumnado, buscándose con ello promover el aprendizaje activo y autónomo del alumno, el trabajo en equipo, el desarrollo de sus habilidades de comunicación tanto en forma audiovisual como expositiva, así como la autocrítica, iniciativa e innovación. La información relacionada con la actividad y sus normas se explicarán detalladamente durante las sesiones teóricas. La nota media obtenida contribuirá en el total de la calificación obtenida por el alumno al final de la asignatura (ver apartado “Sistema de evaluación” de la presente guía docente).

Tr

abajo individual: Cuestionarios

En el transcurso del cuatrimestre y de forma regular se realizarán una serie de cuestionarios parciales con el objetivo, por un lado, de permitir al profesor valorar el aprendizaje de cada alumno, así como la marcha global del grupo, al tiempo que el alumno pone en práctica sus propias destrezas, permitiéndole identificar aquellos aspectos en los que es necesario incidir más en su estudio de cara a la prueba final. Los cuestionarios parciales serán anunciados con la conveniente antelación tanto de forma presencial en clase como a través de la PDU y la nota media de los mismos contribuirá en el total de la nota obtenida por el alumno al final de la asignatura (ver apartado “Sistema de evaluación” de la presente guía docente).

Sesiones de tutoría

Durante estas reuniones, los estudiantes podrán consultar dudas sobre aspectos relacionados con la asignatura,

orientación para la realización de actividades, así como consultas sobre problemas académicos que afecten al estudiante. Las tutorías pueden ser de forma presencial o través de la plataforma digital Teams, solicitando cita previa con la profesora, a través de correo electrónico.

Volumen de trabajo del alumno:

Modalidad organizativa	Métodos de enseñanza	Horas estimadas
Actividades Presenciales	Clase magistral	26
	Casos prácticos	8
	Resolución de prácticas, problemas, ejercicios etc.	6
	Actividades de evaluación	4
	Trabajos cooperativos	4
	Aprendizaje basado en problemas	2
Trabajo Autónomo	Asistencia a tutorías	2
	Preparación de trabajos en equipo	4,5
	Tareas de investigación y búsqueda de información	6
	Actividades de aplicación y práctica de conceptos teóricos a través de ejercicios y problemas	18
	Lecturas	4
	Preparación de pruebas de evaluación	26
	Redacción de informes	2
Horas totales:		112,5

SISTEMA DE EVALUACIÓN:

Obtención de la nota final:

Trabajos individuales:	15	%
Trabajos en equipo:	35	%
Prueba final:	50	%
TOTAL	100	%

*Las observaciones específicas sobre el sistema de evaluación serán comunicadas por escrito a los alumnos al inicio de la materia.

BIBLIOGRAFÍA Y DOCUMENTACIÓN:

Bibliografía básica:

L. B. Jorde, J. C. Carey y M. J. Bamshad (2020). Genética Médica. 6ª Ed. Elsevier. ISBN: 9788491137979
Peter D Turnpenny; Sian Ellard; Ruth Cleaver (2022). Elementos de genética médica y genómica. 16 Ed. Emery. ISBN: 9788413821689
R. L. Nussbaum, R. R. McInnes y H. F. Willard (2016). Genética en Medicina. Thompson & Thompson. 8ª Ed. Elsevier. ISBN: 978844582642

Bibliografía recomendada:

Alberto Juan Solari (2011). Genética Humana. Fundamentos y aplicaciones en Medicina. 4ª Ed. Editorial Médica Panamericana
Carey y White (2011) Genética Médica. 4ª Ed. Elsevier
Donalson P, Daly A, Ermini L y Bevitt D (2016). Genetic of complex disease. Editorial Garland Science
Ginsburg & Willard (2017). Genomic and Precision Medicine: Foundations, Translation and Implementation. 3ª Ed. Elsevier

Passarge E. Genética: Texto y atlas (2009). 3ª Ed. Editorial Médica Panamericana
Strachan, T; Andrew P Read (2018). Human molecular genetics. 5ªEd. Editorial Garland Science

Páginas web recomendadas:

Clinical Utility Gene Cards: guías de diagnóstico genético de diferentes enfermedades hereditarias	https://www.nature.com/articles/s41431-018-0235-y
ClinVar: Información sobre variación genómica humana relacionada con la salud	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar/
GeneReviews	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK11116/?_ga=2.34986792.809137505.1693814021-1922337334.1690986321
Genetic and Rare Diseases Information Center	https://rarediseases.info.nih.gov
Genetic Testing Registry: Registro de pruebas genéticas y laboratorios	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gtr/?_ga=2.138581562.809137505.1693814021-1922337334.1690986321
GnomA: Base de datos de genomas y exomas.	https://gnomad.broadinstitute.org/?_ga=2.239932682.809137505.1693814021-1922337334.1690986321
HGNC - HUGO Gene Nomenclature Committee	https://www.genenames.org
Homo_sapiens - Ensembl genome browser 110	http://useast.ensembl.org/Homo_sapiens/Info/Index
National Center for Biotechnology Information	https://www.ncbi.nlm.nih.gov
National Human Genome Research Institute	https://www.genome.gov
Online Catalog of Human Genes and Genetic Disorders	https://omim.org
PubMed	https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov
UCSC Genome Browser Home	https://genome.ucsc.edu