

1. DATOS BÁSICOS

Asignatura	Genética y Medicina Reproductiva	
Titulación	Máster Universitario en Biología y Tecnología aplicada a la Reproducción Humana Asistida	
Escuela/ Facultad	Universidad Europea Madrid	
Curso	Máster anual	
ECTS	7	
Carácter	Obligatorio	
Idioma/s	Español	
Modalidad	Online	
Semestre	1º	
Curso académico	2025-2026.	
Docente coordinador	Dr. Fernando Bronet	
Docente	Dra. María Gaytán Dra. Judith Reina Dra. Catalina Santiago Dr. Ángel Grañeras Dra. Diana Santa Cruz Dr. Fernando Bronet Dra. María Cruz Dra. Silvia de Frutos Dra. Elvira Benítez.	Dra. Eva Martínez Dr. Francisco Domínguez Dr. José Rivera Dr. Xavier Vendrell Dra. Cristina Camprubí Dra. Carmen Rubio Dr. Irene Cervelló Dr. Josep Pla.

2. PRESENTACIÓN

El módulo **“Genética y Medicina Reproductiva”** es el tercero de los siete bloques incluidos en el Máster Universitario en Biología y Tecnología de la Reproducción Humana Asistida. Este módulo tiene una carga docente de 7 ECTS y su objetivo es describir la relación entre Genética, Medicina Reproductiva y un laboratorio de fecundación in vitro. En este bloque, se hará un exhaustivo repaso por todas las técnicas de diagnóstico genético pre-implantacional y su aplicación dentro de un laboratorio de Diagnóstico Genético; también nos centraremos en la importancia del consejo genético procedente del laboratorio en este tipo de tratamientos y en la importancia clínica de la regulación epigenética en el contexto de la Medicina Reproductiva, para finalizar con la identificación de los aspectos genéticos que nos conducen a una medicina cada vez más personalizada.

3. RESULTADOS DE APRENDIZAJE

CONOCIMIENTOS:

CON02. Reconocer las bases genéticas, resultados de investigación y técnicas aplicadas a la reproducción humana asistida y la medicina reproductiva.

CON03. Justificar las bases epistemológicas y teóricas que sustentan la investigación y las técnicas aplicadas al campo de la reproducción humana.

CON05. Identificar los diferentes estadios y los hitos que acontecen durante el desarrollo embrionario, desde las fases pre-implantacionales, así como sus requerimientos nutricionales y metabólicos de cada una de ellas.

HABILIDADES.

HAB04. Aplicar el análisis de datos, el tratamiento estadístico y el software informático para la interpretación justificada de resultados.

HAB06. Analizar la relevancia y las características de las técnicas de diagnóstico genético pre-implantacional.

COMPETENCIAS:

COMP04. Evaluar con rigor y precisión los datos disponibles y determinar el modo de herencia cuando sea posible, en función de los resultados de las pruebas de laboratorio realizadas.

COMP05. Realizar de forma coordinada las distintas tareas que se realizan en los laboratorios de una clínica de fertilidad (Fecundación in vitro, Andrología, Criobiología y Diagnóstico Genético Pre-implantacional).

COMP06. Analizar y evaluar las diferentes situaciones que pueden acontecer en un laboratorio de Reproducción Asistida, y poder ser parte activa en la resolución de problemas y en la toma de decisiones.

COMP09. Definir abordajes terapéuticos en el área de conocimiento referente a las personas aquejadas de problemas de fertilidad.

4. CONTENIDOS

El módulo se divide en los submódulos que se indican a continuación y cuyos contenidos de impartición semanal se describen a continuación:

3.1. Bases metodológicas de la Genética Médica

- Orígenes y consecuencias de la patología cromosómica.
- Origen genético de la infertilidad y subfertilidad.
- Exploración en genética clínica: árbol genealógico y exploración física.
- Estabilidad genómica y cambio genético.
- Tecnologías-ómicas para Biomedicina: de la genómica a la metabólica.

3.2. Técnicas de diagnóstico genético

- Ácidos nucleicos: extracción, amplificación (PCR) y secuenciación.
- Herramientas de edición génica: CRISPR.
- Técnicas citogenéticas y otras aplicaciones del diagnóstico genético.
- Indicaciones y métodos en el diagnóstico prenatal. *Dr. Ángel Grañeras.*
- Análisis of POCs. *Dr. Xavier Vendrell*
- Aspectos éticos. *Dra. Diana Santacruz.*

3.3. Importancia clínica de la regulación epigenética

- Funciones Biológicas.
- Impronta genómica.
- Estabilidad y flexibilidad de la regulación epigenética durante el desarrollo en humanos.
- Epigenética y enfermedades humanas.
- Alteraciones epigenéticas y técnicas de Reproducción Asistida.

3.4. El laboratorio de diagnóstico genético pre-implantacional.

- Indicaciones para un tratamiento de DPI.
- Biopsia de día 3.
- Biopsia de blastocisto.
- Biopsia de corpúsculo polar.
- FISH de espermatozoides y cromosomas.
- Cariotipo.
- ARRAY CGH.
- NGS.

Biomarcadores: Farmacogenes

- Genética epidemiológica.
- SNPs y enfermedades humanas. Perfil genético de los polimorfismos en los mecanismos de control hormonal.
- Farmacogenómica y farmacogenética en Reproducción Asistida.

3.5. Nuevas terapias

- Células madre: derivación, reprogramación, cultivo y caracterización. Aspectos éticos.
- Importancia y repercusión de la carga mitocondrial.

Consejo genético en reproducción.

- Metodología de la recogida de información.
- Educación de grupos y pacientes con necesidades especiales.
- Identificación y explicación de cálculos de riesgo.
- Consejo genético en Medicina Reproductiva.
- La figura del asesor genético.
- Limitaciones del consejo genético.

5. METODOLOGÍAS DE ENSEÑANZA-APRENDIZAJE

A continuación, se indican los tipos de metodologías de enseñanza-aprendizaje que se aplicarán:

- **Clase magistral:** Clases presenciales y síncronas que permiten la interacción entre el estudiante y el profesor.

- **Método del caso:** Clases de resolución de dudas, en las que el alumno podrá interactuar con los profesores, resolver las cuestiones que los alumnos no tengan claras y mejorar el aprendizaje de la materia.
- **Aprendizaje cooperativo:** Análisis de artículos científicos de manera grupal, evaluando el análisis de los artículos elegidos con la rúbrica correspondiente.
- **Aprendizaje basado en problemas:** Se diseña un problema que ha de ser resuelto por los estudiantes para desarrollar determinadas competencias.

En el Campus Virtual, cuando accedas a la asignatura, podrás ver en detalle los enunciados de las actividades que tendrás que realizar, así como el procedimiento y la fecha de entrega de cada una de ellas.

6. ACTIVIDADES FORMATIVAS

A continuación, se identifican los tipos de actividades formativas que se realizarán y la dedicación en horas del estudiante a cada una de ellas:

Actividad formativa	Número de horas
Clase presencial	10
Clase virtual <u>síncrona</u>	10
Seminario en web	7
Participación en Congreso de Medicina Reproductiva	20
Foro virtual: análisis de artículos científicos	38
Tutoría virtual síncrona	12
Trabajo autónomo	70
Cuestionarios de evaluación	6
Pruebas de evaluación	2
TOTAL	175

7. EVALUACIÓN

La materia está diseñada para que el alumno pueda seguirla en formato virtual. La actividad se realiza en a través de modalidad virtual con el soporte y las metodologías propias del campus virtual, junto con clases presenciales síncronas en la que se resolverán los problemas planteados por los alumnos.

Para la realización de esta materia no es necesario tener conocimientos previos adicionales a licenciatura/grados requeridos para el acceso al máster. El alumno adquirirá los conocimientos, habilidades y competencias presentadas en las diferentes asignaturas en los plazos establecidos. Se aplicará el sistema de evaluación continua por materia a lo largo del módulo, ponderando y valorando de

forma integral los resultados obtenidos por el alumno a través de los procedimientos de evaluación indicados. La evaluación concluye con un reconocimiento sobre el nivel de aprendizaje conseguido por el estudiante y se expresa en calificaciones numéricas, de acuerdo con lo establecido por la ley vigente.

En el Campus Virtual, cuando accedas a la asignatura, podrás consultar en detalle las actividades de evaluación que debes realizar, así como las fechas de entrega y los procedimientos de evaluación de cada una de ellas.

A continuación, se relacionan los sistemas de evaluación, así como su peso sobre la calificación total de la asignatura:

Sistema de evaluación	Peso
Pruebas objetivas de conocimiento	50-90%
Análisis de artículos científicos	10-50%

El sistema final de evaluación, dividido por bloques evaluables, es el siguiente:

Bloque	Sistema de evaluación	Peso
1	Pruebas objetivas de conocimiento (Cuestionarios y test de evaluación)	60 %
2	Actividades y Metodologías Activas (Crítica artículo científico, test seminarios web)	40 %

7.1. Convocatoria ordinaria

Para superar la asignatura en convocatoria ordinaria se deberá superar el proceso de evaluación continua de las diferentes actividades formativas y obtener una calificación mayor o igual que 5,0 sobre 10,0 en la calificación final (media ponderada) tanto de cada uno de los bloques como de la asignatura/módulo final. La nota final del módulo se obtendrá de la ponderación de las calificaciones obtenidas en cada uno de los bloques, según se indica en la tabla anterior.

En el caso concreto de las pruebas objetivas de conocimientos semanales (cuestionarios de evaluación) y de los seminarios en web, solamente se podrá hacer media con una calificación ≥ 4 en un máximo de 2 de ellos. En caso de la prueba objetiva de conocimientos final del módulo se podrá hacer media con una calificación ≥ 4 , siempre y cuando todas las pruebas semanales estén superadas (≥ 5).

El resto de las actividades educativas que no obtengan la puntuación mínima para aprobar (≥ 5), seguirán un proceso de evaluación adicional que se completará en la correspondiente convocatoria extraordinaria.

7.2. Convocatoria extraordinaria

Se deben entregar las actividades no superadas en convocatoria ordinaria, tras haber recibido las correcciones correspondientes a las mismas por parte del docente, o bien aquellas que no fueron entregadas o entregadas fuera de plazo.

Se seguirán las mismas condiciones que las descritas anteriormente para la Convocatoria Ordinaria.

8. CRONOGRAMA

En este apartado se indica el cronograma con fechas de entrega de actividades evaluables de la asignatura de manera orientativa. Fechas más concretas se suministrarán mediante el campus virtual donde estarán disponibles para los alumnos:

Actividades evaluables	Fecha
Seminarios en web	Acceso disponible desde octubre hasta marzo (test).
Cuestionarios de evaluación	Semanales desde 28/11/25 hasta 23/01/2026
Análisis de artículo científico	Disponibilidad: 24/11/25 Entrega: 23/01/2026.
Prueba evaluación final presencial	31 de enero de 2026

Este cronograma podrá sufrir modificaciones por razones logísticas de las actividades. Cualquier modificación será notificada al estudiante en tiempo y forma.

9. BIBLIOGRAFÍA

A continuación, se indica la bibliografía recomendada:

- Asesoramiento Genético en la Práctica Médica. Delgado, Galán, Guillén, Lapunzina, Penchaszadeh, Romeo, Emaldi. Editorial Panamericana 2012
- Baker DL, Schuette JL, Uhlmann WR. A guide to genetic counseling. Nueva York: Willey-Liss, 1998
- Nussbaum RL, McInnes RR, Willard HF Eds. Genetic Counseling and Risk Assessment. En: Thompson and Thompson's Genetics in Medicine. 7th ed. Philadelphia: WB Saunders Co., 2007, pp. 507-522.
- Young ID. Introduction to risk calculation in genetic counseling. 3rd ed. New York: Oxford University Press, Inc. 2007.
- Abellán García-Sánchez F. Los análisis genéticos dentro de la Ley de Investigación Biomédica. Revista de la Escuela de Medicina Legal. Junio de 2009: 22-42.
- McNally E, Cambon-Thomsen A, Brazell C, Cassiman JJ, Kent A, Lindpaintner K. 25 recomendaciones sobre las repercusiones éticas, jurídicas y sociales de los tests genéticos. Luxemburgo, 2004; Oficina de Publicaciones Oficiales de las Comunidades Europeas

- Bavister, B.D., and Squirrell, J.M. (2000). Mitochondrial distribution and function in oocytes and early embryos. *Hum Reprod* 15 Suppl 2, 189-198.
- Brenner, C.A., Kubisch, H.M., and Pierce, K.E. (2004). Role of the mitochondrial genome in assisted reproductive technologies and embryonic stem cell-based therapeutic cloning. *Reprod Fertil Dev* 16, 743-751.
- Chappel, S. (2013). The role of mitochondria from mature oocyte to viable blastocyst. *Obstet Gynecol Int* 2013, 183024.
- Chiaratti, M.R., Bressan, F.F., Ferreira, C.R., Caetano, A.R., Smith, L.C., Vercesi, A.E., and Meirelles, F.V. (2010). Embryo mitochondrial DNA depletion is reversed during early embryogenesis in cattle. *Biol Reprod* 82, 76-85.
- Chinnery, P.F. (2004). New approaches to the treatment of mitochondrial disorders. *Reprod Biomed Online* 8, 16-23.
- Chinnery, P.F., DiMauro, S., Shanske, S., Schon, E.A., Zeviani, M., Mariotti, C., Carrara, F., Lombes, A., Laforet, P., Ogier, H., et al. (2004). Risk of developing a mitochondrial DNA deletion disorder. *Lancet* 364, 592-596.
- Chinnery, P.F., Thorburn, D.R., Samuels, D.C., White, S.L., Dahl, H.M., Turnbull, D.M., Lightowlers, R.N., and Howell, N. (2000). The inheritance of mitochondrial DNA heteroplasmy: random drift, selection or both? *Trends Genet* 16, 500-505.
- Harper P.S. *Practical Genetic Counselling*. Hoder&Arnold Publishers, 2010. 7ª Edicion.
- Jones KL, Jines MC, Del Campo M. *Smith's recognizable patterns of human malformation*. Elsevier&Saunders, 2013. 7ª Edicion
- Spranger J, Benirschke K, Hall JG, Lenz W, Lowry RB, Opitz JM, Pinsky L, Schwarzacher HG, Smith DW. Errors of Morphogenesis: Concepts and terms. Recommendations of an International Working Group. *J Pediatr* 1982;100:162-165
- Aguilar Segura, MS (2016). *Biología molecular y genética*. Editorial Síntesis.
- Graphodatsky, AS; Trifonov, VA; Stanyon, R (2011). The genome diversity and karyotype evolution of mammals. *Molecular Cytogenetics*; 4 (22).
- Hubbard, T., Barker, D., Birney, E., Cameron, G., Chen, Y., Clark, L et al. (2002) The Ensembl genome database project. *Nucleic Acid Res*; 30(1): 38–41.
- Martínez-Fernández, ML; Sánchez-Izquierdo MD, Martínez-Frías ML. (2010) Resumen de la evolución de las técnicas de citogenética y genética molecular para la identificación de las alteraciones genéticas del desarrollo embrionario. *Semergen*; 36(9):520–525.
- Passarge, E. (2010). *Genética/Color Atlas of Genetics: Texto y atlas/Text and Atlas*. 3ª Ed. Ed. Médica Panamericana.
- Bonomini M, et al. [Klinefelter syndrome \(KS\): genetics, clinical phenotype and hypogonadism](#). *J Endocrinol Invest*. 2016;19. [Epub ahead of print].

- Morin S, et al. Translocations, inversions and other chromosome rearrangements. *Fertil Steril*. 2017;107(1):19-26.
- Granger A, et al. Anatomy of turner syndrome. *Clin Anat*. 2016;29(5):638-42.
- Rink B, et al. Screening for fetal aneuploidy. *Semin Perinatol*. 2016;40(1):35-43.
- Roberts W et al. Anatomy of trisomy 18. *Clin Anat*. 2016;29(5):628-32.
- Jorde LB, Carey JC, Bamshad MJ. *Genética Médica*. 5ª edición. Elsevier España, Barcelona 2016.
- Nussbaum RL, McInnes RR, Willard HF. *Thompson & Thompson Genética en Medicina*. 5ª edición. Elsevier España, Barcelona 2016.
- Turnpenny P, Ellard S. *Elementos de Genética Médica*. Elsevier Churchill Livingstone. 13ª edición. Elsevier España, Barcelona 2009.
- [Handyside AH](#), [Pattinson JK](#), [Penketh RJ](#), [Delhanty JD](#), [Winston RM](#), [Tuddenham EG](#). Biopsy of human preimplantation embryos and sexing by DNA amplification. *Lancet*. 1989;18; 1(8634):347-9.
- Hardy K, Martin KL, Leese HJ, Winston RM, Handyside AH. Human preimplantation development in vitro is not adversely affected by biopsy at the 8-cell Stage. *Hum. Reprod*. 1990; 5: 708-14.
- Hassold T, Hunt P. Maternal age and chromosomally abnormal pregnancies: what we know and what we wish we knew. *Curr Opin Pediatr*. 2009 Dec;21(6):703-8.
- Munné S, Lee A, Rosenwaks Z et al: Diagnosis of mayor aneuploidies in human preimplantation embryos. *Hum Reprod*, 8: 2185-2191, 1993.
- Munné S, Sandalinas M, Magli C, Gianaroli L, Cohen J, Warburton D. Increased rate of aneuploid embryos in young women with previous aneuploid conceptions. *Prenat Diagn* 2004;24:638-643.
- Rodrigo L, Mateu E, Mercader A, Cobo AC, Peinado V, Milán M, Al-Asmar N, Campos-Galindo I, García-Herrero S, Mir P, Simón C, Rubio C. New tools for embryo selection: comprehensive chromosome screening by array comparative genomic hybridization. *Biomed Res Int*. 2014;2014:517125.
- Rodrigo L, Peinado V, Mateu E, Remohí J, Pellicer A, Simón C, Gil-Salom M, Rubio C. Impact of different patterns of sperm chromosomal abnormalities on the chromosomal constitution of preimplantation embryos. *Fertil Steril*. 2010 Sep;94(4):1380-6.
- Rubio C, Bellver J, Rodrigo L, Bosch E, Mercader A, Vidal C, et al. Preimplantation genetic screening using fluorescence in situ hybridization in patients with repetitive implantation failure and advanced maternal age: two randomized trials. *Fertil Steril*, 99(5):1400-1407, 2013.
- Rubio C, Buendía P, Rodrigo L, Mercader A, Mateu E, Peinado V, Delgado A, Milán M, Mir P, Simón C, Remohí J, Pellicer A. Prognostic factors for preimplantation genetic screening in repeated pregnancy loss. *Reprod Biomed Online*. 2009 May;18(5):687-93.
- Rubio C, Gil-Salom M, Simón C, Vidal F, Rodrigo L, Mínguez Y, Remohí J, Pellicer A. Incidence of sperm chromosomal abnormalities in a risk population: relationship with sperm quality and ICSI outcome. *Hum Reprod*. 2001 Oct;16(10):2084-92.

- Scott KL, Hong KH, Scott RT Jr. Selecting the optimal time to perform biopsy for preimplantation genetic testing. FertilSteril. 2013;100:608-14.

10. UNIDAD DE ORIENTACIÓN EDUCATIVA Y DIVERSIDAD

Desde la Unidad de Orientación Educativa y Diversidad (ODI) ofrecemos acompañamiento a nuestros estudiantes a lo largo de su vida universitaria para ayudarles a alcanzar sus logros académicos. Otros de los pilares de nuestra actuación son la inclusión del estudiante con necesidades específicas de apoyo educativo, la accesibilidad universal en los distintos campus de la universidad y la equiparación de oportunidades.

Desde esta Unidad se ofrece a los estudiantes:

1. Acompañamiento y seguimiento mediante la realización de asesorías y planes personalizados a estudiantes que necesitan mejorar su rendimiento académico.
2. En materia de atención a la diversidad, se realizan ajustes curriculares no significativos, es decir, a nivel de metodología y evaluación, en aquellos alumnos con necesidades específicas de apoyo educativo persiguiendo con ello una equidad de oportunidades para todos los estudiantes.
3. Ofrecemos a los estudiantes diferentes recursos formativos extracurriculares para desarrollar diversas competencias que les enriquecerán en su desarrollo personal y profesional.
4. Orientación vocacional mediante la dotación de herramientas y asesorías a estudiantes con dudas vocacionales o que creen que se han equivocado en la elección de la titulación

Los estudiantes que necesiten apoyo educativo pueden escribirnos a:

orientacioneducativa@universidadeuropea.es

11. ENCUESTAS DE SATISFACCIÓN

¡Tu opinión importa!

La Universidad Europea te anima a participar en las encuestas de satisfacción para detectar puntos fuertes y áreas de mejora sobre el profesorado, la titulación y el proceso de enseñanza-aprendizaje.

Las encuestas estarán disponibles en el espacio de encuestas de tu campus virtual o a través de tu correo electrónico.

Tu valoración es necesaria para mejorar la calidad de la titulación.

Muchas gracias por tu participación.