

1. DATOS BÁSICOS

Asignatura	Genética Médica
Titulación	Grado en Biomedicina
Escuela/ Facultad	Ciencias Biomédicas
Curso	Segundo
ECTS	6 ECTS
Carácter	Obligatorio
Idioma/s	Castellano
Modalidad	Presencial
Semestre	Cuarto semestre
Curso académico	2024/ 2025
Docente coordinador	Beatriz Martín Sánchez
Docentes	Esmeralda Parra-Peralbo y Beatriz Martín Sánchez

2. PRESENTACIÓN

La Genética Médica es una materia obligatoria de 6 ECTS que se imparte con carácter trimestral en el segundo curso del Grado de Biomedicina. Esta materia pertenece al módulo 4 “Fundamentos de Biomedicina”, que cuenta con un total de 18 ECTS.

En consonancia con uno de los objetivos generales de la Universidad como es el de formar profesionales con un perfil competencial el estudiante del Grado de Biomedicina deber reunir conocimientos del campo de la medicina y de la investigación clínica y traslacional, del campo de la biología molecular y de la investigación básica.

La Genética Médica es la aplicación de los conocimientos de la Genética en el campo de la Medicina, especializándose en las enfermedades de origen genético, incluyendo a los pacientes afectados y a sus familiares, por lo que esta asignatura se encuentra en la base de este perfil competencial.

De esta manera, en la presente asignatura se estudiará desde el origen del desarrollo de las enfermedades humanas, los métodos diagnósticos y su tratamiento, a las medidas preventivas para evitar su desarrollo en la descendencia.

3. RESULTADOS DE APRENDIZAJE

Conocimientos

CON1. Reconocer la estructura y función que hacen posible el correcto funcionamiento de los seres vivos y la relación entre sus alteraciones y el origen de las diferentes patologías, desde el punto de vista molecular, celular, tisular y orgánico. - Reconocer los principales tratamientos disponibles y en desarrollo para las enfermedades con base genética. - Describir las principales enfermedades con base genética.

Habilidades

HAB1. Aplicar diversas técnicas instrumentales de laboratorio biomédico para el diagnóstico, tratamiento y prevención de las enfermedades humanas

HAB8. Transmitir ideas, conocimientos, problemas, argumentos y soluciones, tanto de forma oral como escrita a un público especializado o no especializado. - Analizar la incidencia y prevalencia de las enfermedades genéticas en la población general. - Relacionar la variabilidad genética con el desarrollo de enfermedades humanas. - Explicar las medidas preventivas para evitar el desarrollo de enfermedades con base genética en la descendencia. - Manejar los métodos diagnósticos de las enfermedades con base genética.

Competencias

CP3. Capacidad para definir las técnicas de evaluación clínica para identificar diferentes patologías que afectan al ser humano.

4. CONTENIDOS

Unidad 1. GENÉTICA DE LAS ENFERMEDADES HEREDITARIAS

Tema 1. Introducción: marco histórico y alcance de la genética Médica

Tema 2. Enfermedades Monogénicas

Tema 3. Enfermedades Poligénicas y Multifactoriales

Tema 4. Epidemiología Genética y Salud Pública. Estudios para la identificación de loci determinantes de enfermedades genéticas

Unidad 2. INFLUENCIA POBLACIONAL EN GENÉTICA

Tema 5. Variación Genética en Poblaciones Humanas

Unidad 3. MECANISMOS MOLECULARES DE DESARROLLO DE ENFERMEDADES GENÉTICAS

Tema 6. Mecanismos moleculares de la regulación de la expresión génica

Tema 7. Errores congénitos del metabolismo

Tema 8. Bases moleculares del cáncer

Unidad 4. TÉCNICAS DE DIAGNÓSTICO DE LAS ENFERMEDADES GENÉTICAS

Tema 9. Técnicas citogenéticas y de biología molecular: aplicaciones en el diagnóstico de enfermedades genéticas

Unidad 5. TRATAMIENTO DE LAS ENFERMEDADES CON BASE GENÉTICA

Tema 10. Farmacogenética

Tema 11. Terapia génica y edición genómica: introducción y aplicaciones en diferentes enfermedades

Unidad 6. ASESORAMIENTO GENÉTICO

Tema 12. Asesoramiento Genético en la Unidades de Genética Clínica

5. METODOLOGÍAS DE ENSEÑANZA-APRENDIZAJE

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

- Clase magistral
- Método del caso
- Aprendizaje basado en problemas

- Aprendizaje basado en proyectos
- Aprendizaje basado en enseñanzas de taller

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
Actividad 1. Clases magistrales	8
Actividad 2. Clases de aplicación práctica	20
Actividad 3. Trabajo autónomo	50
Actividad 4. Debates y coloquios	8
Actividad 5. Tutorías	18
Actividad 6. Pruebas de conocimiento	2
Actividad 7. Análisis de casos	13
Actividad 8. Resolución de problemas	8
Actividad 9. Elaboración de informes y escritos	5
Actividad 10. Investigaciones y proyectos	9
Actividad 11. Actividades en laboratorios	9
TOTAL	150

7. EVALUACIÓN

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%
Informes y escritos	10%
Caso / problema	10%
Investigaciones y proyectos	15%
Cuaderno de prácticas de laboratorio	15%

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.

7.1. Convocatoria ordinaria

Para superar la asignatura en convocatoria ordinaria deberás obtener una calificación mayor o igual que 5,0 sobre 10,0 en la calificación final (media ponderada) de la asignatura.

En todo caso, será necesario que obtengas una calificación mayor o igual que 5,0 en la prueba final, para que la misma pueda hacer media con el resto de las actividades.

Para superar la asignatura en convocatoria extraordinaria aquellos estudiantes que hayan cumplido con el 50% de asistencia en convocatoria ordinaria deberán obtener una calificación mayor o igual que 5,0 sobre 10,0 en todas las partes de la evaluación de la asignatura que no hubieran aprobado durante la convocatoria ordinaria. Los estudiantes que no hayan cumplido con el 50% de asistencia en convocatoria ordinaria deberán superar en extraordinaria todas las partes de la evaluación (actividades y pruebas objetivas), para lo que deberán obtener una calificación mayor o igual que 5,0 sobre 10,0 en todas ellas.

7.2. Convocatoria extraordinaria

Para superar la asignatura en convocatoria extraordinaria deberás obtener una calificación mayor o igual que 5,0 sobre 10,0 en la calificación final (media ponderada) de la asignatura.

En todo caso, será necesario que obtengas una calificación mayor o igual que 5,0 en la prueba final, para que la misma pueda hacer media con el resto de las actividades.

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.

8. CRONOGRAMA

En este apartado se indica el cronograma con fechas de entrega de actividades evaluables de la asignatura:

Actividades evaluables	Fecha
Prueba de conocimiento	Semana: 27 mayo – 07 junio
Prácticas de laboratorio + Investigaciones y Proyectos	<ul style="list-style-type: none">• P1: en el aula• P2: en el aula• P3: 4 MARZO 2025• P4: 6 MARZO 2025• P5: 11 MARZO 2025
Entrega Informes y Escritos + Casos/problemas	<ul style="list-style-type: none">• Entrega 1: 30 MAR 2024• Entrega 2: 30 ABR 2024• Entrega 3: 16 MAY 2024

Observación del desempeño	Prácticas y Asistencia/Evaluación en clase
Participación en debates	15 MAY 2024

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:

- Genética médica: lo esencial de un vistazo. Pritchard, Dorian J. Barcelona: Editorial Médica Panamericana, 2015.
- **Genética Médica. Jorde, Lynn B. Barcelona: Elsevier, 2011.**
- Genética Médica. Oliva Virgili, Rafael. Publicacions i Edicions Universitat de Barcelona, D.L. 2008.
- **Genética Humana: fundamentos y aplicaciones en medicina. Solari, Alberto Juan. Buenos Aires Panamericana, 2011.**
- **Genética en medicina: Nussbaum, Robert L. Barcelona: Elsevier, cop. 2016 XI.**
- Genética Humana: Strachan, Tom. McGraw-Hill / Interamericana de México, 2005.
- Genética: conceptos, técnicas y aplicaciones en ciencias de la salud. José Luque Cabrera, Ángel Herráez Sánchez. 2009.
- Genética: un enfoque conceptual: Pierce, Benjamín A. Panamericana, 2010.

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

¡Tú 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.