

### **Asignatura de Medicina**

**Nombre de la asignatura:** Genética General

**Titulación:** Grado en Medicina

**Curso:** 2º

**Trimestre:** 3º

**Número de créditos ECTS:** 4

**Horas de dedicación del estudiante:** 100

**Profesorado:** Luis A. Pérez Jurado, Victoria Campuzano

### **Asignatura de Biología Humana**

**Nombre de la asignatura:** Genética Básica

**Titulación:** Grado en Biología Humana

**Curso:** 2º

**Trimestre:** 3º

**Número de créditos ECTS:** 4

**Horas de dedicación del estudiante:** 100

**Profesorado:** Luis A. Pérez Jurado, Victoria Campuzano

## **Asignatura Genética General (Genética Básica en Biología Humana)**

### **1. Identificación de la actividad docente**

La asignatura Genética General o Genética Básica es una asignatura obligatoria en los grados en Medicina y en Biología Humana, respectivamente, que tiene 4 créditos ECTS. Es impartida durante el tercer trimestre del segundo curso de ambas titulaciones.

### **2. Coordinación y profesorado**

Las actividades docentes serán impartidas por Victoria Campuzano, que será la coordinadora, y Luis A. Pérez Jurado, con la ayuda en las clases prácticas de Cristina Borralleras, Gabriela Palacios, Marta Codina y Aida Homs.

### **3. Competencias que deben conseguirse**

Durante el proceso docente de la asignatura se pretende que el estudiante pueda conseguir las competencias requeridas por las autoridades educativas previstas en el plan de estudios de la titulación. Serían las siguientes:

- a) Conocer los principios básicos de la genética.
- b) Conocer los procesos de transmisión, expresión y regulación génica.
- c) Conocer las bases de la herencia.

### **4. Objetivos generales**

El proyecto docente de la asignatura pretende que el estudiante:

- a) Domine los principios básicos de la genética, la naturaleza del ADN y las leyes de transmisión de la información genética entre generaciones.
- b) Aprenda la lógica subyacente a la construcción de un mapa de recombinación o un mapa físico.
- c) Conozca las fuerzas poblacionales que determinan el destino de la variación genética.
- d) Sea consciente de la cascada jerarquizada subyacente a la regulación de la expresión génica en el desarrollo.
- e) Sea capaz de integrar los conceptos básicos de la genética con el resto de materias impartidas.
- f) Maneje con facilidad las distintas fuentes de información escrita y en redes telemáticas que le permita obtener material adicional necesario para profundizar sobre aspectos concretos de la genética.

## 5. Contenidos, dinámica y asistencia

La asignatura consta de:

**16 temas teóricos** impartidos como clase magistral de 50 minutos. La asistencia a estas clases es voluntaria, aunque es altamente recomendable.

**6 sesiones de resolución de problemas.** Cada sesión se desarrolla durante 100 minutos y tiene 10 problemas/sesión. En cada sesión hay un número restringido de alumnos (2 grupos, 1 MED-1BH). Los problemas se resolverán por grupos (4-6 alumnos) establecidos por el tutor. Durante los primeros 50 minutos los alumnos discutirán y resolverán los problemas que entregarán al tutor al inicio del siguiente periodo de 50 minutos. La **asistencia es obligatoria** y se pasará lista al inicio de cada sesión. En caso de no poder asistir a la sesión asignada, el estudiante podrá asistir a cualquiera de las otras tres programadas, avisando al tutor de su presencia. La **no asistencia** supondrá un 0 para esa sesión, a menos que se adjunte un justificante de imposibilidad de asistencia a cualquiera de las 4 opciones programadas para cada sesión.

**4 sesiones prácticas.** Cada sesión se desarrolla sobre un máximo de 4 horas (el alumno puede irse en el momento que él mismo considere finalizada su práctica). **Al final de la misma** se entregará de manera **individual** el guión de resolución de la práctica (adjuntado al final del guión de cada práctica suministrado por el tutor). La **asistencia es obligatoria** y se pasará lista al inicio de cada sesión. En caso de no poder asistir a la sesión asignada, el estudiante podrá asistir a cualquiera de las otras siete programadas intercambiando el turno con un compañero o, en su imposibilidad, solicitando con antelación el cambio de grupo al tutor (debido a cuestiones de espacio, atención y disponibilidad de material). La **no asistencia** supondrá un 0 para esa sesión, a menos que se adjunte un justificante de imposibilidad de asistencia a cualquiera de las 8 opciones programadas para cada sesión.

## 6. Evaluación de los aprendizajes

El sistema principal de evaluación será mediante la realización de:

1. Un examen escrito, que constará exclusivamente de preguntas de elección múltiple sobre temas teóricos y sobre resolución de problemas incluyendo actividades prácticas. Este examen supondrá el 60% de la nota final.

Es preciso obtener una nota parcial superior a 4/10 para que se consideren el resto de evaluaciones CONTINUAS.

2. Entrega de guión individual de resolución de prácticas al final de la misma. Este punto supondrá el 15% de la nota final.
3. Entrega de los problemas al inicio de la sesión correspondiente. Este punto supondrá el 15% de la nota final.
4. Participación activa en las clases de resolución de problemas. Este punto supondrá el 10% de la nota final.

### a) Métodos de evaluación

La evaluación se hará mediante una prueba de elección múltiple (PEM) (5 alternativas con 1 única correcta) de la teoría, de problemas y prácticas. A esto se le sumarán los méritos obtenidos durante la evaluación continua.

**Es preciso obtener una nota parcial igual o superior a 4/10 en la PEM para que se adicionen el resto de evaluaciones CONTINUAS.**

**b) Contingencia de los diferentes tipos de evaluación sobre la nota acreditativa final**

Evaluación final:

|     |     |
|-----|-----|
| PEM | 60% |
|-----|-----|

Evaluación durante el curso:

|                               |     |
|-------------------------------|-----|
| Guión individual de prácticas | 15% |
| Resolución de problemas       | 15% |
| Participación en problemas    | 10% |

**c) Criterios de superación de la asignatura**

Para superar la asignatura el estudiante debe:

- a) Participar en las actividades formativas continuas. Se controlará la asistencia en las actividades de prácticas y de resolución de problemas.
- b) Tener una nota mínima de 4 en la prueba PEM de la evaluación final.

**Nota:** Cualquier tipo de copia o fraude implicará no superar la asignatura.

**d) Recuperación**

A mediados de julio se realizará una prueba de recuperación a los alumnos que NO hayan superado la nota mínima de 4 en la prueba PEM de la evaluación final. Consistirá en un examen PEM (de unas 20 preguntas) junto con algunas preguntas cortas (unas 10), fundamentalmente sobre resolución de problemas. En esta prueba de recuperación de julio también será preciso obtener una nota parcial igual o superior a 4/10 para contabilizar las notas de prácticas y problemas obtenidas durante el curso. Las notas de prácticas y problemas NO SON recuperables y se guardarán hasta el cierre de ACTAS.

## **7. Contenidos**

### **Temario que se impartirá mediante clases magistrales**

**Tema 1.** Introducción. El contexto histórico de la genética. Fuentes de información. Estructura cromosómica. **LPJ**

**Temas 2 y 3.** Reproducción celular y sexual. Mitosis y meiosis. Determinación del sexo. **LPJ**

**Tema 4.** La herencia mendeliana. El comportamiento cromosómico y las leyes de Mendel. Principios de la segregación. Probabilidad y eventos genéticos **LPJ**

**Tema 5.** Modificaciones de segregación mendeliana. Variaciones en la

dominancia. Relación con el sexo. Herencia influida por el sexo. Efectos epigenéticos. Expresión fenotípica: penetrancia, expresividad, fenocopias. **LPJ**

**Tema 6.** Relación genética. Significado y estimación de la frecuencia de recombinación. Aditividad e interferencia. Recombinación mitótica. **LPJ**

**Tema 7.** DNA, estructura, replicación, recombinación del DNA. **VC**

**Temas 8 y 9.** Transcripción. Estructura y síntesis del RNA. Transcripción en procariotas. Transcripción en eucariotas. Control de la expresión génica, en bacterias y en eucariotas. **VC**

**Tema 10.** Mutación. Tipos de mutaciones. Base molecular de la mutación. Mutación somática y germinal. Mutación espontánea. Inestabilidad genómica y reparación. Tasa mutacional. Nomenclatura. Elementos genéticos móviles. Mecanismo de transposición. **LPJ**

**Tema 11.** Genética de procariotas. Cartografiado genético en bacterias. Cromosomas bacterianos. DNA de mitocondrias y cloroplastos. **VC**

**Tema 12.** La levadura como sistema modelo. Genética de levaduras. **VC**

**Tema 13.** Genética de poblaciones. Frecuencias génicas y genotípicas. Ley de equilibrio de Hardy-Weinberg. Aplicación a la genética humana y consejo genético. **VC**

**Tema 14.** Genética de los caracteres cuantitativos. La variación continua. Base mendeliana de la variación continua. Variación genotípica y ambiental. Heredabilidad: concepto y estimación. **VC**

**Temas 15 y 16.** Técnicas de análisis y manipulación del ADN. Herramientas enzimáticas y vectores. Técnicas de hibridación. PCR. Aplicaciones generales. Rastreo mutacional. Secuenciación. Análisis de expresión. Micromatrices. **VC**

## **Seminarios de resolución de problemas**

PRO1. Mendelismo (LPJ)  
PRO2. Ligamiento (VC)  
PRO3. Estructura y función de los ácidos nucleicos DNA y mutación (VC)  
PRO4. Recombinación en procariotas y levaduras (VC)  
PRO5. Genética de poblaciones (LJP)  
PRO6. Genética de caracteres cuantitativos (VC)

## **Prácticas de laboratorio**

PRA1. Leyes de Mendel (FLYLAB Y MAZORCAS) (VC)  
PRA2. Obtención de ADN genómico. Cuantificación y estimación de su calidad. (TB; GP; MC: AH)  
PRA3. Obtención de RNAs. Control de la transcripción (TB; GP; MC: AH)  
PRA4. Genética de poblaciones. Análisis de frecuencias alélicas. (VC; TB; GP; MC: AH)

## **8. Metodología docente**

### ***a) Clases magistrales***

El curso consta de un temario teórico, que incluye 16 temas que abordan la genética general.

En el Aula Global se depositarán resúmenes con el contenido de cada tema.

### ***b) Resolución de problemas***

Para incentivar al máximo el aprendizaje activo por parte de los alumnos, semanalmente se plantearán problemas de genética relacionados con la materia según modelos realizados en las clases teóricas. Estos problemas se deben intentar resolver individualmente o por grupos.

Los problemas serán depositados en el Aula Global y, posteriormente, sus soluciones.

### ***c) Seminarios de control de la resolución de problemas***

Se harán 6 sesiones de seminarios para debatir y controlar los problemas resueltos por los estudiantes.

### ***d) Prácticas de laboratorio***

Están previstas 4 sesiones de prácticas de laboratorio para cubrir aspectos experimentales y de diseño de las diversas áreas de la genética con el fin de consolidar los conocimientos impartidos en las clases magistrales.

Las prácticas se realizarán en grupos de 15 alumnos. Cada práctica se desarrollará durante 2 semanas, en las que a cada grupo le corresponderá un día, de tal forma que todos los grupos realizarán la práctica al mismo tiempo y se intentará que coincidan con las clases teóricas. Se deberá completar individualmente y entregar al final de cada práctica el guión de prácticas, donde existen determinadas cuestiones que deberán resolverse.

## **9. Programación de actividades**

La programación de las actividades de la asignatura estará recogida en el horario oficial de los estudios.

## **10. Bibliografía y recursos didácticos**

No existe un único libro de texto ideal que cubra exacta e íntegramente el programa de la asignatura. Los tres libros recomendados en la bibliografía básica son estupendos textos de referencia para conceptos generales de genética, incluyendo genética humana. También se presentan dos libros en idioma castellano. Los libros citados en la bibliografía complementaria son ejercicios para ampliar la comprensión práctica de la genética.

### **5.1. Bibliografía básica**

1. GRIFFITHS, A.J.F., GELBART W., MILLER, J.H. & LEWONTIN, R.C. 1999. **Modern genetic analysis**. McGraw-Hill Interamericana. New York.

2. FERNÁNDEZ-PIQUERAS, J., FERNÁNDEZ PERALTA, A.M., SANTOS HERNÁNDEZ, J., GONZÁLEZ AGUILERA, J.J. 2002. **Genética**. Ariel Ciencia, Barcelona.

Libros traducidos al castellano

1. BENJAMIN A. PIERCE, 2006. **Genética, un enfoque conceptual**. 2ª ed. Editorial Medica panamericana

2. KLUG, W. S. , CUMMINGS, M. R. and SPENCER 2006. **Conceptos de Genética**. 8ª ed. PEARSON Prentice Hall.

## **5.2. Bibliografía complementaria**

Libros de problemas

BENITO, C. 1997. 360 problemas de Genética Ed. Síntesis, Madrid

LAVETT, D. K. 1996. Student companion with complete solutions for "An Introduction to Genetic Analysis, 6th ed. Ed.W.H. Freeman & Co., New York.

VISERAS, E. 1998 Cuestiones y problemas resueltos de Genética Ed. Universidad de Granada, Granada.

## **5.3. Recursos didácticos**

Compendio de recursos realizado por la biblioteca:

<http://www.upf.edu/bib/guies/guies.htm?opcio=2>

Recursos docentes:

Proyecto Genoma: <http://www.nhgri.nih.gov/educationkit/>

<http://www.clunet.edu/BioDev/omm/exhibits.htm#top>

MIT Biology Hypertextbook: <http://web.mit.edu/esgbio/www/>

<http://www.tokyo-med.ac.jp/genet/mfi-e.htm>