

# Guía Docente Grado en Biología

## Datos básicos de la asignatura

Asignatura:	<b>Genética Humana</b>		
Tipo (Oblig/Opt):	Optativa		
Créditos ECTS:	6		
Teóricos:	2,7		
Prácticos:	1,8		
Seminarios:	1,2		
Tutorías:	0,3		
Curso:	Cuarto		
Semestre:	Séptimo		
Departamentos responsables:	Genética / Zoología y Antropología Física		
Profesor coordinador:	Ana M. Figueiras Merino	Genética	<a href="mailto:anafig@ucm.es">anafig@ucm.es</a>
Profesores:	Consultar listado de profesores en horario de la asignatura (Página web de la Facultad)		

## Datos específicos de la asignatura

Descriptor:	<p>Estudio del cariotipo humano. Reproducción humana: Características; anomalías meióticas. Anomalías cromosómicas, numéricas y estructurales; síndromes asociados; asesoramiento genético. Genética del cáncer. Agentes teratogénicos.</p> <p>Tipos de herencia: monogénica, mitocondrial y multifactorial. Asesoramiento genético: riesgos de recurrencia y planificación familiar. Diagnóstico prenatal. Genética y Bioética. Marcadores genéticos y construcción de mapas. Identificación de genes patológicos. Genética forense.</p> <p>Antropología física, dinámica de la población y ciencias biomédicas. Aislamiento y parentesco biológico. Composición genética, variación humana y patrones espaciales de enfermedades. Migración y árboles familiares. Poblaciones aisladas y enfermedades de etiología compleja. Historias demográficas, desequilibrio de ligamiento y enfermedades humanas.</p>
Requisitos:	Ninguno
Recomendaciones:	Se recomienda haber superado el Módulo de Materias Básicas y el Módulo Fundamental

## Competencias

Competencias transversales y genéricas:	<ul style="list-style-type: none"><li>- Adquisición de la habilidad de comunicación oral y escrita de la información genética en la especie humana. (CT1, CT8)</li><li>- Demostrar razonamiento crítico y autocrítico. (CT2)</li><li>- Adquisición de la capacidad de análisis y síntesis. (CT10)</li><li>- Expresar rigurosamente los conocimientos genéticos adquiridos de modo que sean bien comprendidos en el ámbito docente y/o especializado. (CG4)</li><li>- Proporcionar al estudiante una combinación equilibrada de conocimientos derivados de las clases teóricas, prácticas y de aquellos temas de la investigación científica actual propuestos para el desarrollo de los Seminarios. (CG5, CG6)</li><li>- Adquisición de la capacidad de resolución de problemas genéticos en la especie humana. (CG7)</li><li>- Capacidad de desenvolverse con seguridad en un laboratorio. (CG16)</li></ul>
Competencias específicas:	<ul style="list-style-type: none"><li>- Adquisición de los conceptos básicos, el lenguaje específico y los procedimientos propios de la Genética Humana y de la dinámica de la población. (CE1, CE3, CE18)</li><li>- Proporcionar conocimientos sobre el manejo de muestras humanas y de los criterios éticos establecidos tanto en el análisis genético de familias concretas como en los estudios de poblaciones actuales. (CE7)</li><li>- Formación en Planificación Familiar, Asesoramiento genético y Cálculo de riesgos de recurrencia. (CE9)</li><li>- Valoración de riesgos genéticos poblacionales basadas en fuentes históricas y contemporáneas de información demográfica y en los patrones de diversidad genética humana. (CE9, CE10)</li><li>- Enseñar y difundir los aspectos de la Genética Humana con enfoques basados en la población en todos los grados y sectores educativos en el marco de una política sanitaria. (CE20)</li></ul>

## Objetivos

### Objetivos específicos y destrezas:

- Conocimiento de los conceptos fundamentales de Citogenética humana, Herencia mendeliana y multifactorial en el ser humano, Genética molecular humana, Asesoramiento genético, Dinámica de la población, consanguinidad y diversidad humana en relación con la geografía de las enfermedades y la Biomedicina.
- Conocimiento de las técnicas de análisis genético, tanto clásicas como moleculares, en la especie humana.

- Capacidad para saber analizar y valorar el diseño y los resultados de los experimentos realizados en el ámbito de la Genética humana y de la dinámica de la población.
- Conocimiento del estado actual de la Genética humana y de sus interrelaciones con las características demográficas de la población y de las fuentes bibliográficas para profundizar en cualquier aspecto concreto de la materia.
- Conocimiento del carácter multidisciplinar actual de la Genética Humana, enfocado al futuro desempeño profesional del Graduado universitario en Biología.

### Contenido (breve descripción de la asignatura)

Mediante las clases teóricas, prácticas y seminarios se pretende proporcionar a los alumnos una formación en Genética humana y el interés de conocer la estructura de la población para que sea la base en estudios posteriores sobre aspectos más especializados que sean de utilidad en el desempeño de cualquier función profesional relacionada con esta materia.

## Metodología

### Descripción:

**Clases teóricas:** Se utilizarán presentaciones de *Power Point*, que estarán disponibles para los estudiantes en el Aula Virtual. Cuando sea necesario también se utilizará la pizarra. Las clases serán interactivas, discutiendo con los alumnos los aspectos que presenten más dificultades o susciten más controversia.

**Seminarios:** Se tratarán temas no desarrollados en las clases teóricas.

**Problemas:** Los estudiantes entregarán a los profesores diferentes tipos de problemas que previamente habrán resuelto en las horas dedicadas al trabajo autónomo.

**Trabajos:** Al inicio del curso se propondrán una serie de temas que los alumnos deberán desarrollar en pequeños grupos y entregar por escrito, al final del semestre, a los profesores.

**Clases prácticas:** Al inicio el profesor planteará el contenido de esta actividad, dirigirá su realización, resolverá las dudas que se presenten y discutirá los resultados obtenidos, fomentando la participación de los alumnos en el análisis de los datos.

**Tutorías:** En ellas se orientará a los estudiantes en la elaboración de los trabajos.

### Distribución de actividades docentes

	Horas	% respecto presencialidad
Clases teóricas:	27	45,00
Clases prácticas:	18	30,00
Exposiciones y/o seminarios:	12	20,00
Tutoría:	3	5,00
Evaluación:		
<b>Trabajo presencial:</b>	60	40
<b>Trabajo autónomo:</b>	90	60
<b>Total:</b>	150	

### Bloques temáticos

**BLOQUE 1:** Cromosomas humanos (Tema 1).

**BLOQUE 2:** Reproducción humana (Tema 2).

**BLOQUE 3:** Anomalías cromosómicas numéricas y estructurales (Temas 3 a 5).

**BLOQUE 4:** Genética del cáncer (Tema 6).

**BLOQUE 5:** Tipos de herencia, asesoramiento genético y diagnóstico prenatal (Temas 7 a 9).

**BLOQUE 6:** Marcadores genéticos y construcción de mapas (Tema 10).

**BLOQUE 7:** Dinámica de la población, diversidad genética y salud humana (Temas 11 a 15).

## Evaluación

### Criterios aplicables:

La calificación final del estudiante valorará la labor realizada durante el curso en las diferentes actividades programadas. Para ello, se atenderá a los siguientes criterios:

1.- Pruebas escritas, diseñadas para evaluar el conocimiento de los contenidos teóricos y prácticos de la asignatura (60% de la nota final).

2.- Evaluación del trabajo no presencial (seminarios, problemas, otras actividades) realizado por el alumno (40 %).

### Organización semestral

Consultar Agenda Docente (Página web de la Facultad)

## Temario

### Programa teórico:

**1.- Cromosomas humanos.** Técnicas de estudio. Cariotipo. Nomenclatura.

**2.- Reproducción humana.** Espermatogénesis y ovogénesis. Fecundación. Primeras etapas del desarrollo embrionario. Anomalías meióticas: No-disyunción cromosómica y

misdivisión del centrómero.

**3.- Anomalías cromosómicas numéricas.** Diploidía uniparental. Molas y teratomas. Poliploidía. Aneuploidía. Síndromes asociados más comunes. Origen de mosaicos y quimeras. Asesoramiento genético.

**4.- Anomalías cromosómicas estructurales.** Deleciones y duplicaciones. Impronta genómica. Translocaciones. Comportamiento meiótico. Síndromes asociados más comunes. Asesoramiento genético.

**5.- Cromosomas sexuales. Determinación del sexo. Anomalías del fenotipo sexual.** El gen *SRY*. Inactivación del cromosoma X. Anomalías del fenotipo sexual: Hermafroditas y pseudohermafroditas.

**6.- Genética del cáncer.** Origen y evolución clonal del cáncer. Causas genéticas del cáncer. Proto-oncogenes y genes supresores tumorales. Cánceres hereditarios.

**7.- Tipos de herencia.** Terminología. Análisis familiar (genealogías). Herencia monogénica nuclear autosómica, ligada al X y ligada al Y. Herencia mitocondrial. Ejemplos de los distintos tipos de herencia. Modelos inusuales de herencia.

**8.- Herencia multifactorial.** Base genética. Estudios de gemelos. Heredabilidad. Estudios de asociación. Tipos de rasgos multifactoriales. Características de la herencia multifactorial. Trastornos genéticos del comportamiento humano.

**9.- Asesoramiento genético. Diagnóstico prenatal.** Confidencialidad. Etapas del consejo genético. Planificación familiar. Cálculo del riesgo de recurrencia. Procedimientos para obtener tejido fetal. Diagnóstico preimplantatorio. Detección de portadores. Detección temprana de enfermedades. Genética y bioética.

**10.- Marcadores genéticos y construcción de mapas.** Tipos de marcadores. Contenido informativo de un polimorfismo y heterocigosidad. Mapas físicos. Mapas de radiación. Mapas de restricción. Mapas genéticos: lod score Z.

**11.- La dinámica de las poblaciones.** Interrelaciones entre demografía, genética, y salud humana. Ventajas de la información histórica en el marco de la investigación biomédica. Modelos de estructura de población en el hombre y sus estadísticos.

**12.- Demografía y consanguinidad.** Proximidad y barreras poblacionales. Efectos demográficos y culturales sobre los patrones de cruzamiento en las poblaciones humanas. Niveles de consanguinidad y coeficientes de *inbreeding*:  $F$  y  $F_x$ . La consanguinidad en Europa y el Oriente Medio.

**13.- La estructura haplotípica en las poblaciones humanas.** Ancestros de genes responsables de enfermedades y ancestros de población. El efecto fundador y la deriva genética sobre el perfil alélico de poblaciones definidas.

**14.- La estructura genética de las poblaciones humanas basada en marcadores de DNA.** Filogenia, filogeografía y antropogenética de las regiones haploides del genoma humano: DNAm<sub>t</sub> y cromosoma Y (C-Y). Historias demográficas basadas en los marcadores uniparentales.

**15.- El impacto de las enfermedades recesivas y de etiología compleja sobre la salud humana.** Tipos de poblaciones para su estudio. Variaciones geográficas y su relación con las migraciones en la historia humana reciente. La fibrosis quística (*mucoviscidosis*) y el mapa genético de Europa. Epidemiología genética de las enfermedades cardiovasculares.

**Programa práctico:**

**Práctica 1.- El cariotipo humano.** Identificación de las anomalías cromosómicas numéricas más comunes. Síndromes asociados (2,5 horas).

**Práctica 2.- Genética Forense I.** Polimorfismos de DNA. Características de los marcadores de DNA empleados en Genética Forense. Evaluación en la población española de la posible utilidad forense de un marcador de DNA (2,5 horas).

**Práctica 3.- Genética Forense II.** Obtención de un perfil de DNA. Aplicaciones: Criminalística; estudios poblacionales (2,5 horas).

**Práctica 4.- Mapas genéticos.** Detección de ligamiento en enfermedades con herencia monogénica (2,5 horas).

**Práctica 5.-** Tipos y estructura de árboles familiares (*pedigrees*) con relación de parentesco biológico: su interés en el marco de la antropología genética, de la epidemiología y del consejo genético (3 horas).

**Práctica 6.-** El análisis poblacional de la consanguinidad humana y las implicaciones de los coeficientes  $F$  y  $F_x$ . Datos de la Península Ibérica y de otras poblaciones del mediterráneo europeo (3 horas).

**Práctica 7.-** Consanguinidad próxima y enfermedades genéticas. El uso de datos poblacionales y hospitalarios y su interpretación (2 horas).

**Seminarios:**

**1.- Inestabilidad genómica y cáncer.** Inestabilidad nucleotídica y cromosómica. Amplificación génica. Leucemias y linfomas.

**2.- Genes reparadores del DNA.** Enfermedades hereditarias asociadas a una reparación defectuosa del DNA.

- 3.- Agentes teratogénicos.** Momento de la exposición. Dosis. Genotipo del feto. Genotipo de la madre.
- 4.-Estudios de asociación genómica.**
- 5.-Riesgo de recurrencia en enfermedades ligadas al cromosoma X.**
- 6.-Identificación de genes patológicos.**
- 7.- Aislados genéticos y minorías étnicas: modelos de población para el estudio de enfermedades.**
- 8.- Desequilibrios de ligamiento (LD) y tamaños demográficos. Un ejemplo aplicado a la Hipolactasia.**
- 9.- La estructura de la consanguinidad en el sur de Europa y su impacto sobre la incidencia de enfermedades genéticas raras.**
- 10.- Geografía, demografía, composición genética. El mapa mórbido de las poblaciones mediterráneas.**

**Bibliografía:**

**LIBROS DE TEXTO**

- Al-Chalabi A.; Almasy, L. (Edit). (2010). *Genetics of Complex Diseases*. Cold Spring Harbor Laboratory Press. NY. USA.
- Benito, C.; Espino F. J. (Coordinadores.) (2012). *Genética. Conceptos Esenciales*. Panamericana. <http://www.medicapanamericana.com/Libros/Libro/4548/Genetica.html>
- Brown, T. A. (2006). *Genomes 3*. Garland Science.
- Cummings, M. R. (1995). *Herencia Humana: Principios y Conceptos*. (3ª Edición). Interamericana-McGraw-Hill.
- Cummings, M. R. (2003). *Human Heredity. Principles and Issues*. (6th edition). Thomson Learning. Brooks/Cole. USA.
- Gelehrter, T. D.; Collins, F. S.; Ginsburg, D. (1998). *Principles of Medical Genetics*. (2nd edition). Lippincott, Williams and Wilkins. USA.
- Harper, P.S. (2010). *Practical Genetic Counseling*. 7th Edition. Butterworth-Heinemann. Oxford. UK.
- Hart D.L.; Clark, A.G. (2007). *Principles of Population Genetics*. 4th Edition. Sinauer Associates, Inc. Publishers. Sunderland, Massachusetts. USA.
- Jorde, L. B.; Carey J. C.; Bamshad M. J. (2011). *Genética Médica*. (4ª Edición). Elsevier-Mosby.
- Lewis, R. (2012). *Human Genetics. Concepts and Applications*. (10th edition). McGraw-Hill.
- Mange, E. J.; Mange A. P. (1999). *Basic Human Genetics*. (2nd edition). Sinauer Associates Inc. Sunderland, Massachusetts. USA.
- Miller, O. J.; Therman, E. (2001). *Human Chromosomes*. (4th edition). Springer-Verlag NY. USA.
- Nussbaum, R. L.; McInnes, R. R.; Willard, H. F. (2008). Thompson & Thompson. *Genética en Medicina* (Edición en español de la 7ª en inglés). Masson.
- Passarge, E. (2009). *Genética. Texto y Atlas* (3ª edición). Editorial Médica Panamericana.
- Passarge, E. (2013). *Color Atlas of Genetics* (4th edition). Thieme. NY. USA.
- Speicher M.R., Antonarakis S.E., Motulsky A.G. (Eds.). (2010). *Vogel and Motulsky's Human Genetics: Problems & Approaches* (4th edition). Springer.
- Strachan, T.; Goodship, J.; Chinnery, P. (2014). *Genetics and Genomics in Medicine*. Garland Science. London. UK.
- Strachan T.; Read A. (2010). *Human Molecular Genetics 4*. (4th edition). Garland Science. London. UK.
- Sudbery P. (2004). *Genética Molecular Humana* (2ª edición). Pearson Prentice Hall.
- Turnpenny P. D.; Ellard S. (2011). *Emery's Elements of Medical Genetics*. (14th edition). Churchill Livingstone Elsevier. UK.
- Vogel F.; Motulsky A. G. (1997). *Human Genetics. Problems and Approaches* (3rd edition). Springer-Verlag Berlin.
- Yashon, R. K., Cummings, M. R. (2012). *Human Genetics and Society*. 2nd edition. Brooks/Cole. CENGAGE Learning. USA.

**LIBROS DE PROBLEMAS**

- Aleixandre Molina C. (1989). *Problemas y Cuestiones de Genética Médica*. 1ª Edición. Salvat.
- Benito C. (1997). *360 Problemas de Genética resueltos paso a paso*. 1ª Edición. Editorial Síntesis.