



1. Identificación

1.1. De la asignatura

Curso Académico	2025/2026
Titulación	GRADO EN BIOQUÍMICA
Nombre de la asignatura	GENÉTICA MOLECULAR HUMANA
Código	1774
Curso	TERCERO
Carácter	OBLIGATORIA
Número de grupos	1
Créditos ECTS	6.0
Estimación del volumen de trabajo	150.0
Organización temporal	2º Cuatrimestre
Idiomas en que se imparte	Español

1.2. Del profesorado: Equipo docente

FONTES BASTOS, MARTA

Docente: **GRUPO 1**

Coordinación de los grupos: **GRUPO 1**

Coordinador de la asignatura

Categoría

PROFESORES TITULARES DE UNIVERSIDAD

Área

GENÉTICA

Departamento

GENÉTICA Y MICROBIOLOGÍA

Correo electrónico / Página web / Tutoría electrónica

mfontes@um.es Tutoría electrónica: **Sí**

Teléfono, horario y lugar de atención al alumnado

Duración: A **Día:** Martes **Horario:** 16:00-17:30 **Lugar:** 868887130, Facultad de Biología B1.2.018 (DESPACHO PROF. MARTA FONTES BASTOS)

Observaciones:
Se debe concertar cita mediante un mensaje privado

Duración: A **Día:** Miércoles **Horario:** 16:00-17:30 **Lugar:** 868887130, Facultad de Biología B1.2.018 (DESPACHO PROF. MARTA FONTES BASTOS)

Observaciones:
No consta

NAVARRO DEL SAZ, GABRIEL

Docente: GRUPO 1

Coordinación de los grupos:

Categoría

CONTRATADO/A PREDOCTORAL (FPI-MINECO)

Área

GENÉTICA

Departamento

GENÉTICA Y MICROBIOLOGÍA

Correo electrónico / Página web / Tutoría electrónica

gabriel.navarro4@um.es Tutoría electrónica: No

Teléfono, horario y lugar de atención al alumnado

NICOLAS MOLINA, FRANCISCO ESTEBAN

Docente: GRUPO 1

Coordinación de los grupos:

Categoría

CATEDRATICOS DE UNIVERSIDAD

Área

GENÉTICA

Departamento

GENÉTICA Y MICROBIOLOGÍA

Correo electrónico / Página web / Tutoría electrónica

fnicolas@um.es Tutoría electrónica: Sí

Teléfono, horario y lugar de atención al alumnado

Duración: C1 **Día:** Martes **Horario:** 12:00-14:00 **Lugar:** No consta

Observaciones:
No consta

PEREZ ARQUES, CARLOS

Docente: **GRUPO 1**

Coordinación de los grupos:

Categoría

INVESTIGADOR/A "BEATRIZ GALINDO"

Área

No consta

Departamento

No consta

Correo electrónico / Página web / Tutoría electrónica

carlos.parg@um.es Tutoría electrónica: **No**

Teléfono, horario y lugar de atención al alumnado

2. Presentación

Son objetivos generales de la asignatura:

1 Que el alumno comprenda las bases moleculares y celulares de la herencia, adquiriendo unos conocimientos mínimos sobre cómo los genes determinan la estructura y funcionamiento normal del organismo humano, cómo se produce su variación o mutación, y cómo se transmiten a lo largo de las generaciones. Se prestará especial atención a las consecuencias de la meiosis (y los procesos asociados de reparto cromosómico y recombinación intracromosómica) en la segregación familiar (pedigríes) de caracteres normales o enfermedades hereditarias.

2 Que el alumno adquiriera un conocimiento mínimo de los métodos y técnicas genético-moleculares utilizados hoy día en los estudios relacionados con la caracterización de ácidos nucleicos, la identificación y clonación de genes responsables de enfermedades, el análisis de la expresión génica, el diagnóstico de mutaciones en el nivel familiar y poblacional, el acceso y uso a bancos de datos internacionales que ofrecen información exhaustiva sobre genes humanos, enfermedades hereditarias, etc., la terapia génica y el consejo genético.

3 Que el alumno comprenda mínimamente la génesis y desarrollo de las patologías genéticas, y cómo se explican, en su caso, sus distintas formas de herencia. Ello implica conceptos como mutaciones "puntuales" (y la distinción entre mutaciones dominantes y recesivas) y cambios cromosómicos, y su posible carácter somático o germinal. Asociado a este objetivo está el mínimo conocimiento de las bases moleculares de algunas de las enfermedades hereditarias más comunes, o la constatación de la existencia de enfermedades de herencia compleja (factores genéticos múltiples e interacción genes-medio ambiente).

3. Condiciones de acceso a la asignatura

3.1. Incompatibilidades

No constan

3.2. Requisitos

No constan

3.3. Recomendaciones

Se recomienda haber cursado y aprobado las asignaturas afines de cursos anteriores (Bioquímica, Biología Molecular)

4. Contenidos

4.1. Teoría

Bloque 1: BASES MOLECULARES Y CELULARES DE LA HERENCIA

Tema 1: Introducción a la Genética Humana: Organización del genoma humano. RNAs codificantes y no codificantes. El concepto de gen en la era post-genómica.

Tema 2: Variación del material genético: mutación y recombinación.

Tema 3: Bases celulares de la herencia: patrones de herencia de caracteres y enfermedades monogénicas. Epigenética

Tema 4: Alteraciones cromosómicas en el hombre: Cromosomopatías

Bloque 2: TÉCNICAS DE ANÁLISIS GENÉTICO-MOLECULARES

Tema 5: Manipulación de ácidos nucleicos: tecnologías de nueva generación para el análisis de la estructura y expresión de genes y genomas.

Tema 6: Análisis de la función génica en la era post-genómica.

Tema 7: Variación genética en humanos: marcadores moleculares y su modo de herencia

Tema 8: Cartografía genética en humanos

Tema 9: Identificación de genes responsables de enfermedades. Modelos animales de enfermedades genéticas.

Tema 10: Análisis genético de enfermedades de herencia compleja

Bloque 3: PATOLOGÍA MOLECULAR Y MANIPULACIÓN GENÉTICA

Tema 11: Patología molecular

Tema 12: Diagnóstico genético

Tema 13: Medicina personalizada

Tema 14: Terapia génica

4.2. Prácticas

■ Práctica 1: Herencia de caracteres humanos. Análisis de pedigríes y consejo genético.

1A Análisis de pedigríes: formas de herencia monogénicas autosómicas y ligadas al sexo (dominantes y recesivas).

1B Consejo genético.

Relacionado con:

- Bloque 1: BASES MOLECULARES Y CELULARES DE LA HERENCIA
- Tema 1: Introducción a la Genética Humana: Organización del genoma humano. RNAs codificantes y no codificantes. El concepto de gen en la era post-genómica.
- Tema 2: Variación del material genético: mutación y recombinación.
- Tema 3: Bases celulares de la herencia: patrones de herencia de caracteres y enfermedades monogénicas. Epigenética
- Tema 4: Alteraciones cromosómicas en el hombre: Cromosomopatías

■ Práctica 2: Detección de polimorfismos humanos en VNTRs

A partir de DNA genómico aislado de su propia mucosa bucal, los estudiantes analizarán las variantes alélicas de un locus minisatélite.

Relacionado con:

- Tema 1: Introducción a la Genética Humana: Organización del genoma humano. RNAs codificantes y no codificantes. El concepto de gen en la era post-genómica.
- Tema 2: Variación del material genético: mutación y recombinación.
- Tema 3: Bases celulares de la herencia: patrones de herencia de caracteres y enfermedades monogénicas. Epigenética
- Tema 5: Manipulación de ácidos nucleicos: tecnologías de nueva generación para el análisis de la estructura y expresión de genes y genomas.
- Tema 6: Análisis de la función génica en la era post-genómica.
- Tema 7: Variación genética en humanos: marcadores moleculares y su modo de herencia

■ Práctica 3: Detección de polimorfismos en el gen TAS2R38

A partir de una muestra de DNA genómico de su propia mucosa bucal, los estudiantes examinarán su genotipo respecto al gen TAS2R38. Además, determinarán su fenotipo en relación a su capacidad para detectar el sabor de la feniltiocarbamida.

Relacionado con:

- Tema 1: Introducción a la Genética Humana: Organización del genoma humano. RNAs codificantes y no codificantes. El concepto de gen en la era post-genómica.
- Tema 2: Variación del material genético: mutación y recombinación.
- Tema 3: Bases celulares de la herencia: patrones de herencia de caracteres y enfermedades monogénicas. Epigenética
- Tema 5: Manipulación de ácidos nucleicos: tecnologías de nueva generación para el análisis de la estructura y expresión de genes y genomas.
- Tema 6: Análisis de la función génica en la era post-genómica.
- Tema 7: Variación genética en humanos: marcadores moleculares y su modo de herencia
- Tema 12: Diagnóstico genético

■ Práctica 4: Diagnóstico molecular de enfermedades hereditarias y análisis de variantes

Se analizarán diversos aspectos relacionados con el diagnóstico de enfermedades genéticas humanas.

Relacionado con:

- Tema 1: Introducción a la Genética Humana: Organización del genoma humano. RNAs codificantes y no codificantes. El concepto de gen en la era post-genómica.
- Tema 2: Variación del material genético: mutación y recombinación.
- Tema 3: Bases celulares de la herencia: patrones de herencia de caracteres y enfermedades monogénicas. Epigenética
- Tema 4: Alteraciones cromosómicas en el hombre: Cromosomopatías
- Tema 5: Manipulación de ácidos nucleicos: tecnologías de nueva generación para el análisis de la estructura y expresión de genes y genomas.
- Tema 8: Cartografía genética en humanos
- Tema 9: Identificación de genes responsables de enfermedades. Modelos animales de enfermedades genéticas.
- Tema 11: Patología molecular
- Tema 12: Diagnóstico genético
- Tema 13: Medicina personalizada
- Tema 14: Terapia génica

5. Actividades Formativas

Actividad Formativa	Metodología	Horas	Presencialidad
AF1: Asistencia y participación en actividades en grupos grandes	MD1	41.0	100.0
AF2: Asistencia y participación en actividades en grupos medianos.	MD2	3.0	100.0
AF3: Asistencia y participación en actividades en grupos pequeños	MD3	16.0	100.0
AF5: Trabajo autónomo.	MD6	90.0	0.0
	Totales	150,00	

6. Horario de la asignatura

7. Sistemas de Evaluación

Identificador	Denominación del instrumento de evaluación	Criterios de Valoración	Ponderación
SE1	Pruebas escritas o sobre un soporte digital: pruebas de desarrollo, de respuesta corta, de ejecución de tareas, de resolución de problemas, y, en general, preguntas planteadas para valorar los resultados de aprendizaje previstos en la asignatura.	Habrà un examen final escrito, puntuable con una calificación máxima de 65 puntos. El examen constará de cuatro apartados. Uno de ellos será de desarrollo teórico, con varias preguntas tipo test o de respuestas cortas y una puntuación total de 17 puntos. Los otros tres apartados serán cuestiones-problemas relativos a posibles situaciones reales, con una puntuación máxima de 16 puntos cada uno. En la evaluación se tendrán en cuenta la claridad de la exposición, el uso correcto de la nomenclatura genética, la claridad en el desarrollo y el uso correcto de las herramientas genéticas que el alumno haya utilizado para resolver las situaciones planteadas. Para aprobar la asignatura será preciso haber obtenido un mínimo de 32,5 puntos en el examen final y un mínimo de 50 puntos en el conjunto de las actividades evaluadas.	65.0
SE3	Resolución de tareas y problemas prácticos que necesitan de una instrumentación específica, planteados para valorar los resultados de aprendizaje previstos en la asignatura.	Se valorará la regularidad (y puntualidad) en la asistencia a las prácticas, así como el grado de conocimiento de los objetivos de la labor a realizar, grado de autonomía en el manejo de instrumentación y ejecución de técnicas experimentales, claridad y calidad en la elaboración del cuestionario realizado al finalizar las prácticas y capacidad de trabajo en equipo en el laboratorio. La calificación máxima a obtener en este apartado será de 13 puntos (10 puntos por los cuestionarios y 3 puntos por el éxito en la ejecución de las tareas prácticas). La asistencia a las prácticas es obligatoria y es un requisito para aprobar la asignatura. La puntuación obtenida en prácticas durante un curso académico se podrá mantener, en el caso de los alumnos repetidores, en los cursos académicos posteriores.	13.0
SE4	Informes, trabajos y proyectos realizados de forma individual o en grupo.	Se realizarán dos controles escritos (varias cuestiones de respuesta breves) dentro del horario de la asignatura.	10.0
SE5	Presentación y defensa de informes, trabajos y proyectos: exposición de los resultados obtenidos y procedimientos necesarios, así como respuestas razonadas a las posibles cuestiones	La correcta resolución de los problemas se valorará con un máximo de 12 puntos, puntuándose con un punto cada caso bien resuelto. La falta de asistencia a una sesión de clases de resolución de problemas a la que se haya presentado la hoja de soluciones supondrá la pérdida de los puntos correspondientes a dos series de casos. Nota: La puntuación obtenida en los seminarios de problemas durante un curso académico se podrá mantener, en el caso de los alumnos repetidores, sólo en el curso académico inmediatamente posterior, pero no en los siguientes.	12.0

que se planteen
sobre el mismo.

8. Fechas de exámenes

<https://www.um.es/web/estudios/grados/bioquimica/2025-26#examenes>

9. Resultados del Aprendizaje

- RA07 (): Tener conocimiento de la estructura de los genes y los mecanismos de replicación, recombinación y reparación del ADN en el contexto del funcionamiento de las células y de los organismos, así como las bases de la herencia y de la variación genética y epigenética entre individuos.
- RA10 (): Conocer y entender los cambios bioquímicos y genéticos que ocurren en un amplio rango de patologías, y saber explicar los mecanismos moleculares implicados en estos cambios.
- RA15 (): Tener un conocimiento detallado de cómo se determinan en el laboratorio clínico los parámetros y/o marcadores bioquímicos y genéticos asociados a las diferentes patologías, y ser capaz de evaluar de forma crítica su utilización en el diagnóstico y en el pronóstico de la evolución y transmisión de estas enfermedades.
- RA18 (): Conocer los principios de la manipulación de los ácidos nucleicos, así como las técnicas que permiten tanto el estudio de la función génica, como el desarrollo de organismos transgénicos con aplicaciones en biomedicina, industria, medio ambiente, agricultura, ganadería, etc.

10. Bibliografía

Grupo: GRUPO 1

Bibliografía básica

- [Human molecular genetics / Tom Strachan, Andrew P. Read. Edición: 5th ed. 2019. Número de Título: 711454](#)
- [Jorde, Lynn B.Genética medica / Lynn B. Jorde, John C. Carey, Michael J. Bamshad. \(2020\)Edición: 6ª ed.Editorial: Madrid : Elsevier, 2020.ISBN: 978-84-9113-797-9Autores: Carey, John C. Bamshad, Michael J.](#)
- [LEWIS "Human Genetics: Concepts and Applications" 11ª ed \(2015\)](#)
- [NUSSBAUM, R.L., McINNES, R.R., WILLARD, H.F. \(2016\) "Thompson & Thompson: Genética en Medicina" 8ª ed. Masson, D.L.](#)
- [Número de Título:773933Autor:Strachan, Tom.Título:Genetics and Genomics in Medicine/ Tom Strachan, Anneke Lucassen. Edición:2ª ed.Editorial:Boca Raton : CRC Press, 2023.ISBN:978-0-367-49081-2](#)
- [PRITCHARD y KORF "Genética Médica: Lo esencial de un vistazo" 3ª ed \(2015\)](#)

Bibliografía complementaria

- [BROWN \(2017\) Genomes 4. s Número de Título: 697407](#)

- [Daniel Scherman \(2014\) "Advanced Textbook on Gene Transfer, Gene Therapy and Genetic Pharmacology". Número de Título: 723667](#)
- [GRIFFITHS, WESSLER, LEWONTIN Y CARROLL, \(2008\) "Genética", 9ª ed. Ed. McGraw-Hill-Interamericana](#)
- [HARTWELL Y OTROS \(2018\) "Genetics: from genes to genomes" 5ª ed. Número de Título: 680651](#)
- [Manuel C. Crespillo Márquez y Pedro A. Barrio Caballero. \(2018\) "GENÉTICA FORENSE. Del laboratorio a los tribunales" EDICIÓN: 1ª. Número de Título: 711455](#)
- [WATSON \(2017\) "Biología Molecular del gen" 7ª ed. Número de Título: 663838](#)
- [ZDANOWICZ "Concepts in Pharmacogenomics" 1ª ed. \(2010\)](#)
- [Ensembl](#)
- [Genes and diseases](#)
- [Medline /\(NIH\)](#)
- [National Center for Biotechnology Information](#)
- [Office of Rare Diseases \(ORD\)](#)
- [OMIM: On Line Mendelian Inheritance in Man](#)
- [The National Human Genome Research Institute](#)

11. Observaciones

La asistencia a las actividades realizadas por la Facultad de Química (conferencias, charlas informativas, etc) podrá ser tenida en cuenta como una actividad adicional y evaluable de los seminarios de la asignatura, si procede.

El inglés es el idioma de comunicación científica. Saber escribir, leer y hablar en inglés es esencial para comprender, aprender y comunicar la Ciencia. El reconocimiento de nuestros Grados con Sellos Internacionales de Calidad (Eur-ACE para el Grado en Ingeniería Química, y Eurobachelor para el Grado en Química) exige que los alumnos deben adquirir competencias y destrezas en inglés para todas nuestras materias. En esta asignatura, se facilitará material docente en inglés.

El plagio y/o copia en cualquier proceso de la evaluación de la asignatura es un comportamiento fuera de toda ética y llevará como consecuencia, de forma automática, el suspenso en la asignatura. En los procesos de evaluación se seguirá la Normativa de la Facultad de Química de la Universidad de Murcia relativa a las acciones contrarias a la ética universitaria.

Esta asignatura no tiene vinculación con los Objetivos de Desarrollo Sostenible (ODS). Sin embargo, proporciona conocimientos básicos necesarios para su cumplimiento.

NECESIDADES EDUCATIVAS ESPECIALES

Aquellos estudiantes con discapacidad o necesidades educativas especiales podrán dirigirse al Servicio de Atención a la Diversidad y Voluntariado (ADYV - <https://www.um.es/adyv>) para recibir orientación sobre un mejor aprovechamiento de su proceso formativo y, en su caso, la adopción de medidas de equiparación y de mejora para la inclusión, en virtud de la Resolución Rectoral R-358/2016. El tratamiento de la información sobre este alumnado, en cumplimiento con la LOPD, es de estricta confidencialidad.

REGLAMENTO DE EVALUACIÓN DE ESTUDIANTES

El artículo 8.6 del Reglamento de Evaluación de Estudiantes (REVA) prevé que "salvo en el caso de actividades definidas como obligatorias en la guía docente, si el o la estudiante no puede seguir el proceso de evaluación continua por circunstancias sobrevenidas debidamente justificadas, tendrá derecho a realizar una prueba global".

Se recuerda asimismo que el artículo 22.1 del Reglamento de Evaluación de Estudiantes (REVA) estipula que "el o la estudiante que se valga de conductas fraudulentas, incluida la indebida atribución de identidad o autoría, o esté en posesión de medios o instrumentos que faciliten dichas conductas, obtendrá la calificación de cero en el procedimiento de evaluación y, en su caso, podrá ser objeto de sanción, previa apertura de expediente disciplinario".