



1. Identificación

1.1. De la Asignatura

Curso Académico	2022/2023
Titulación	GRADO EN BIOLOGÍA
Nombre de la Asignatura	GENÉTICA MOLECULAR HUMANA
Código	6222
Curso	TERCERO
Carácter	OBLIGATORIA
N.º Grupos	2
Créditos ECTS	6
Estimación del volumen de trabajo del alumno	150
Organización Temporal/Temporalidad	1 Cuatrimestre
Idiomas en que se imparte	ESPAÑOL
Tipo de Enseñanza	Presencial

1.2. Del profesorado: Equipo Docente

Coordinación de la asignatura VICTORIANO GARRE MULA Grupo de Docencia: 1 y 2 Coordinación de los grupos: 1 y 2	Área/Departamento	GENÉTICA/GENÉTICA Y MICROBIOLOGÍA			
	Categoría	CATEDRATICOS DE UNIVERSIDAD			
	Correo Electrónico /	vgarre@um.es			
	Página web / Tutoría electrónica	http://www.um.es/mucorgen/index.html Tutoría Electrónica: SÍ			
	Teléfono, Horario y Lugar de atención al alumnado	Duración	Día	Horario	Lugar
		Anual	Lunes	15:00- 16:30	868887148, Facultad de Biología B1.2.074
		Anual	Miércoles	15:00- 16:30	868887148, Facultad de Biología B1.2.074



ARANZAZU	Área/Departamento	GENÉTICA/GENÉTICA Y MICROBIOLOGÍA			
GALLEGO GARCIA	Categoría	ASOCIADO A TIEMPO PARCIAL			
Grupo de Docencia: 1 y 2	Correo Electrónico /	aranza.gallego@um.es			
	Página web / Tutoría electrónica	Tutoría Electrónica: SÍ			
	Teléfono, Horario y	Duración	Día	Horario	Lugar
	Lugar de atención al alumnado	Anual	Lunes	04:00- 07:00	

2. Presentación

La asignatura "Genética Molecular Humana" está incluida en la materia "Genética" y tiene como objetivo profundizar en los contenidos tratados en las asignaturas de "Genética", que también forma parte de esta materia y que se imparte en el curso inmediatamente anterior. Con esta asignatura se trata que los alumnos adquieran los conocimientos básicos sobre Genética Molecular exigibles a un graduado en Biología, destacando los aspectos relacionados con la Genética Humana, debido a su importancia actual y, sobre todo, futura en la sociedad. Así, los temas más generales se completan con temas específicos de Genética Humana para que los alumnos adquieran los conocimientos necesarios que les permitan llevar a cabo actividades profesionales relacionadas con esta disciplina de la Genética.

3. Condiciones de acceso a la asignatura

3.1 Incompatibilidades

No consta



3.2 Recomendaciones

Aunque se permite cursar la asignatura de "Genética Molecular Humana" sin haber aprobado la asignatura de "Genética" de 2º curso, es altamente recomendable haber cursado y aprobado dicha asignatura. Los alumnos que no tengan aprobada la asignatura de 2º y se matriculen en la asignatura de "Genética Molecular Humana" corren un riesgo muy alto de no poder seguir las explicaciones ni participar eficientemente en las actividades de las mismas, ya que esta es continuación de la primera.

4. Competencias

4.1 Competencias Básicas

- CB3. Que los estudiantes tengan la capacidad de reunir e interpretar datos relevantes (normalmente dentro de su área de estudio) para emitir juicios que incluyan una reflexión sobre temas relevantes de índole social, científica o ética
- CB4. Que los estudiantes puedan transmitir información, ideas, problemas y soluciones a un público tanto especializado como no especializado
- CB5. Que los estudiantes hayan desarrollado aquellas habilidades de aprendizaje necesarias para emprender estudios posteriores con un alto grado de autonomía
- CB1. Que los estudiantes hayan demostrado poseer y comprender conocimientos en un área de estudio que parte de la base de la educación secundaria general, y se suele encontrar a un nivel que, si bien se apoya en libros de texto avanzados, incluye también algunos aspectos que implican conocimientos procedentes de la vanguardia de su campo de estudio
- CB2. Que los estudiantes sepan aplicar sus conocimientos a su trabajo o vocación de una forma profesional y posean las competencias que suelen demostrarse por medio de la elaboración y defensa de argumentos y la resolución de problemas dentro de su área de estudio

4.2 Competencias de la titulación

- CG1. Adquirir capacidad de análisis y síntesis.
- CG2. Desarrollar capacidad de organización y planificación
- CG3. Comunicarse oralmente y por escrito en la lengua nativa
- CG4. Conocer una lengua extranjera
- CG5. Resolver problemas
- CG6. Tomar decisiones
- CG7. Trabajo en equipo
- CG9. Habilidades en las relaciones interpersonales
- CG10. Reconocimiento a la diversidad y la multiculturalidad
- CG11. Razonamiento crítico
- CG12. Compromiso ético
- CG13. Aprendizaje autónomo
- CG14. Adaptación a nuevas situaciones
- CG16. Iniciativa y espíritu emprendedor
- CG17. Motivación por la calidad
- CG19. Desarrollar habilidades de investigación



- 36. Aplicar las normas de calidad y seguridad en la actividad desarrollada en el laboratorio biológico y en el medio natural.
- 4. Identificar organismos y evidencias de su actividad
- 5. Analizar y describir muestras de origen humano
- 8. Identificar y utilizar bioindicadores
- 10. Aislar, identificar y modificar moléculas con actividad biológica
- 12. Aplicar diagnósticos biológicos
- 13. Utilizar el material genético
- 14. Identificar y analizar material de origen biológico y sus anomalías
- 22. Planificar y aplicar ensayos biológicos
- 32. Recoger información, planificar experimentos e interpretar los resultados
- 33. Aplicar servicios y procesos relacionados con la biología
- 2. Planificar y aplicar análisis genéticos

4.3 Competencias transversales y de materia

- Competencia 1. Comprender y analizar de forma crítica los diferentes modelos propuestos para explicar el origen y evolución de la organización del genoma humano y sus distintos componentes específicos (secuencias únicas, repetidas, etc.).
- Competencia 2. Distinguir entre condiciones o enfermedades debidas a mutaciones puntuales o cromosómicas.
- Competencia 3. Distinguir entre los modos de herencia recesiva y dominante, autosómica o ligada al sexo.
- Competencia 4. Distinguir entre el efecto de mutaciones en genes nucleares o mitocondriales.
- Competencia 5. Distinguir entre enfermedades monogénicas o multifactoriales.
- Competencia 6. Comprender las bases genéticas de enfermedades de herencia compleja (penetrancia incompleta, expresividad variable, factores múltiples, interacción genes y medio ambiente).
- Competencia 7. Buscar, obtener e interpretar los resultados de una interpelación básica a distintos tipos de bancos de datos genéticos y moleculares humanos.
- Competencia 8. Analizar polimorfismos moleculares humanos.
- Competencia 9. Entender la utilidad de los marcadores genéticos para la localización de genes implicados en enfermedades hereditarias.
- Competencia 10. Realizar análisis de ligamiento entre marcadores y genes implicados en enfermedades hereditarias.
- Competencia 11. Analizar la expresión de genes humanos mediante distintas aproximaciones moleculares, incluyendo aproximaciones a escala genómica.
- Competencia 12. Utilizar técnicas de análisis cromosómico e interpretar cariotipos normales y alterados.
- Competencia 13. Interpretar datos de polimorfismo molecular en relación con el análisis de pedigrís y las investigaciones forenses.
- Competencia 14. Identificar y analizar alteraciones de la secuencia del DNA humano.
- Competencia 15. Comprender las posibles consecuencias fenotípicas de distintas alteraciones genéticas humanas, puntuales o cromosómicas
- Competencia 16. Conocer las bases genéticas y moleculares de las enfermedades hereditarias más comunes (patología molecular)
- Competencia 17. Realizar consejo genético familiar.
- Competencia 18. Emplear adecuadamente el lenguaje y los términos científicos específicos de la Genética molecular humana.
- Competencia 19. Extraer información a partir de literatura especializada, escrita mayoritariamente en inglés, y utilizarla.
- Competencia 20. Exponer adecuadamente los resultados de aprendizaje en relación con la Genética molecular humana.
- Competencia 21. Redactar informes relacionados con la materia.



- Competencia 22. Elaborar en grupo y presentar un trabajo basado en datos bibliográficos o experimentales, obtenidos en el laboratorio.
- Competencia 23. Conocer las normas éticas y legales básicas relativas a la privacidad de la información genética humana individual y familiar, así como las relativas a las restricciones de la manipulación genética en humanos.
- Competencia 24. Distinguir entre variación genética individual e igualdad de derechos sociales.
- Competencia 25. CT1. Ser capaz de expresarse correctamente en lengua castellana en su ámbito disciplinar
- Competencia 26. CT2. Comprender y expresarse en un idioma extranjero en su ámbito disciplinar, particularmente el inglés.
- Competencia 27. CT3. Ser capaz de gestionar la información y el conocimiento en su ámbito disciplinar, incluyendo saber utilizar como usuario las herramientas básicas en TIC
- Competencia 28. CT4. Considerar la ética y la integridad intelectual como valores esenciales de la práctica profesional
- Competencia 29. CT5. Ser capaz de proyectar los conocimientos, habilidades y destrezas adquiridos para promover una sociedad basada en los valores de la libertad, la justicia, la igualdad y el pluralismo.
- Competencia 30. CT6. Capacidad para trabajar en equipo y para relacionarse con otras personas del mismo o distinto ámbito profesional
- Competencia 31. CT7. Desarrollar habilidades de iniciación a la investigación

5. Contenidos

TEMA 1. Características básicas de los genomas. Genoma humano

- Secuenciación de genomas. Tecnologías de alta productividad.
- Organización general. Tipos de secuencias.
- Genómica comparada.
- Localización de genes en secuencias genómicas.
- Variación genética en humanos.

TEMA 2. Análisis de la función génica en la era post-genómica.

- Aproximaciones bioinformáticas.
- Inactivación de la función génica.
- Identificación de genes implicados en la misma función.

TEMA 3. Regulación de la expresión génica en eucariotas. Epigenética.

- Regulación transcripcional.
- Cromatina y modificaciones del DNA.
- Regulación traduccional (miRNA)
- Análisis global de la expresión génica.



TEMA 4. Análisis genético de enfermedades de herencia mendeliana.

- Patrones de herencia
- Marcadores moleculares
- Análisis de ligamiento

TEMA 5. Clonación de genes responsables de enfermedades.

- Clonación posicional.
- Clonación independiente de posición.
- Patología Molecular.

TEMA 6. Análisis genético de enfermedades complejas.

- Características
- Agregación familiar.
- Cartografía de alelos de susceptibilidad.

TEMA 7. Diagnóstico molecular

TEMA 8. Terapias de las enfermedades hereditarias.

PRÁCTICAS

Práctica 1. Análisis de secuencias de DNA y proteínas mediante comparación con bancos de secuencias: Relacionada con los contenidos Tema 1, Tema 2 y Tema 3

Práctica 2. Clonación de cDNAs humanos: Relacionada con los contenidos Tema 1, Tema 2 y Tema 3

Práctica 3. Detección de polimorfismos humanos en VNTRs: Relacionada con los contenidos Tema 4, Tema 5 y Tema 7

Práctica 4. Detección de polimorfismos en el gen TAS2R38. Diagnóstico molecular de enfermedades hereditarias.: Relacionada con los contenidos Tema 6, Tema 7 y Tema 8



6. Metodología Docente

Actividad Formativa	Metodología	Horas Presenciales	Trabajo Autónomo	Volumen de trabajo
AF1: Clases magistrales	MD1.1: El contenido teórico de la asignatura se explicará al alumno mediante clases magistrales. Estas clases se apoyarán en presentaciones de PowerPoint (que serán depositadas en SAKAI) y en ellas se fomentará la participación del alumno y la discusión de posibles dudas que surjan durante el desarrollo de la clase. Cada alumno recibirá, al principio de cada tema, una hoja con un resumen de los contenidos, una selección bibliográfica pormenorizada y una o dos cuestiones-problema para que las resuelva al terminar la impartición del tema, lo que será de utilidad para comprobar que ha adquirido los conocimientos necesarios. Estas cuestiones se discutirán con el profesor en las horas de tutoría.	30	54	84.0
AF4: Clases prácticas de laboratorio	MD2.1: Se realizarán tres prácticas de laboratorio obligatorias a lo largo del curso, en los horarios fijados por la Facultad.	16	16	32.0



Actividad Formativa	Metodología	Horas Presenciales	Trabajo Autónomo	Volumen de trabajo
AF3: Clases de problemas	MD1.2: Consiste en la resolución de problemas y casos prácticos relacionados con el contenido teórico de la asignatura. En el desarrollo de la misma, y con antelación suficiente, se facilitará a los alumnos una colección de problemas con 5 series de 3 problemas cada una. Cada serie se discutirá al acabar la teoría correspondiente, en el día y hora establecidos. Los alumnos presentarán soluciones si están dispuestos a explicarlas en público. Con esta actividad se pretende fomentar la capacidad analítica del alumno a la vez que estimular sus habilidades de comunicación oral.	5	10	15.0



Actividad Formativa	Metodología	Horas Presenciales	Trabajo Autónomo	Volumen de trabajo
AF3: Seminarios	MD1.3: Se realizarán tres seminarios a lo largo del curso, preparados y presentados por los alumnos. En ellos se discutirán aspectos relevantes de la Genética Molecular Humana. La realización de seminarios será obligatoria para todos los alumnos y se llevará a cabo en grupos de 2 a 4 alumnos, que serán establecidos a principio de curso. Se propondrán distintos temas, relacionados con los distintos aspectos de la Genética desarrollados en las clases magistrales. La asistencia a la presentación de los seminarios será obligatoria para todos los alumnos, ya que los temas tratados en los seminarios se consideran parte del temario de la asignatura. Cada grupo de alumnos elegirá un tema (hasta un máximo de dos grupos distintos por tema) y estará tutorizado por el profesor de la asignatura. Cada grupo entregará al profesor una presentación de su tema de seminario y realizará una exposición pública del trabajo durante aproximadamente veinte minutos, en las fechas establecidas.	3	6	9.0



Actividad Formativa	Metodología	Horas Presenciales	Trabajo Autónomo	Volumen de trabajo
AF2: Tutorías	MD3.1. Tutorías en grupo: se realizarán 2 sesiones de tutoría, una a principio de curso, para introducir la asignatura, y otra al final, para resolver dudas relacionadas con la resolución de las cuestiones/problemas incluidas en las hojas resumen de cada tema o cualquier otra duda que tengan los alumnos. MD3.2. Tutorías individuales: Durante estas sesiones el estudiante podrá preguntar al profesor, tanto de forma presencial como a través de SAKAI, todas aquellas dudas que no hayan podido ser solucionadas durante las clases presenciales teóricas. El alumno podrá solicitar bibliografía de ampliación específica de algún tema concreto y/o cualquier otro tipo de información relacionada con la asignatura. El seguimiento tutorial de las prácticas se realizará tanto de forma presencial como a través de SAKAI.	2	2	4.0



Actividad Formativa	Metodología	Horas Presenciales	Trabajo Autónomo	Volumen de trabajo
Evaluación	Se realizará un único examen final en febrero y otro en junio/septiembre, con una calificación máxima de 60 puntos. El examen será escrito y estará basado en la resolución de cuestiones y casos prácticos y en el desarrollo de una pregunta teórica. Se evaluará tanto la asimilación como la expresión de los conocimientos adquiridos. Para aprobar la asignatura se debe haber asistido a todas las prácticas y haber obtenido al menos 50 puntos en el total de actividades (exámenes, controles, prácticas, seminarios y problemas), de lo que al menos 27 puntos deben proceder del examen final.	2	0	2.0
AF4: Practicas con ordenadores	MD2.3: Se realizará una práctica de ordenador para mostrar al alumnado como llevar a cabo el análisis de secuencias utilizando herramientas informáticas disponibles en la web	2	2	4.0
	Total	60	90	150

7. Horario de la asignatura

<https://www.um.es/web/estudios/grados/biologia/2022-23#horarios>



8. Sistema de Evaluación

Métodos / Instrumentos	Pruebas escritas (exámenes). Pruebas objetivas, de desarrollo y/o de respuesta corta realizadas por los alumnos para mostrar los conocimientos teóricos y prácticos adquiridos.
Criterios de Valoración	Se realizará un único examen final en febrero y otro en junio/julio, con una calificación máxima de 60 puntos. El examen será escrito y estará basado en la resolución de cuestiones y casos prácticos, pudiendo incluir cuestiones de teórica. Se evaluará tanto la asimilación como la expresión de los conocimientos adquiridos. Para aprobar la asignatura se debe haber asistido a todas las prácticas y haber obtenido al menos 50 puntos en el total de actividades (exámenes, controles, prácticas, seminarios y problemas), de lo que al menos 27 puntos deben proceder del examen final.
Ponderación	60
Métodos / Instrumentos	Presentación y defensa oral de trabajos y seminarios: exposición pública de trabajos y resultados, así como respuestas razonadas a las posibles cuestiones que se planteen sobre ellos.
Criterios de Valoración	Los seminarios se puntuarán con un máximo de 6 puntos por alumno. Se valorará la calidad y claridad de la información presentada, así como las respuestas a las posibles cuestiones que se planteen sobre ellos. La falta de asistencia a la presentación de cualquiera de los seminarios supondrá la pérdida de los puntos obtenidos en esta actividad. El trabajo particular de cada miembro del grupo será valorado por el resto de los componentes del mismo.
Ponderación	6
Métodos / Instrumentos	Ejecución de tareas prácticas. Actividades de laboratorio, de campo, de gabinete y en aulas de informática para mostrar el saber hacer en la disciplina correspondiente
Criterios de Valoración	Las tareas prácticas engloban por un lado las prácticas de laboratorio y microalula. Las prácticas de laboratorio y microaula se evaluarán a través de la realización de un cuestionario al finalizar cada práctica, en el que se valorará la comprensión de los conceptos tratados e interpretación de los resultados. La calificación máxima a obtener en esta actividad será de 11 puntos.
Ponderación	11

Métodos / Instrumentos	Informes escritos, trabajos, memorias, proyectos, cuadernos de prácticas, etc.: trabajos escritos con independencia de que se realicen individual o grupalmente.
Criterios de Valoración	En este sistema de evaluación, los alumnos deberán resolver casos prácticos (problemas), entregando la solución al profesor para su evaluación. Cada problema bien resuelto recibirá 1,5 puntos, hasta un máximo de 2 puntos cada serie compuesta de 3 problemas. Al realizarse 5 series, la calificación máxima a obtener en este apartado será de 15 puntos. La ausencia a una sesión de problemas a la que se hayan presentado soluciones o la insatisfactoria explicación de un problema por parte del alumno implicará la pérdida de todos los puntos de esta actividad.
Ponderación	15
Métodos / Instrumentos	Evaluación continua. Elaboración de respuestas a cuestiones breves, de forma oral o por escrito, frecuentemente de tipo test, sobre contenidos teórico-prácticos, que se realizan en horario de clases teóricas y prácticas sin previo aviso
Criterios de Valoración	Para seguir el proceso de aprendizaje del alumno se realizarán distintos controles tipo test en hora de clase y sin convocatoria previa.
Ponderación	8

Fechas de exámenes

<https://www.um.es/web/estudios/grados/biologia/2022-23#exámenes>

9. Resultados del Aprendizaje

10. Bibliografía

Bibliografía Básica



Watson, Baker, Bell, Gann, Levine y Losick. BIOLOGÍA MOLECULAR DEL GEN (7ª edición). Ed. Médica Panamericana, 2016



Strachan y Read. HUMAN MOLECULAR GENETICS (5ª edición). Ed. Garland Science (2018). Una edición anterior está traducida al castellano (Genética Humana, Ed. McGraw-Hill, 2006).



Griffiths, Miller, Wessler, Lewontin y Carroll: GENETICA (novena edición). Ed. McGraw Hill (2008)



-  Griffiths, Wessler, Carroll y Doebley: INTRODUCTION TO GENETIC ANALYSIS (11ª edición). Ed. Freeman (2015)
-  Pritchard y Korf. GENÉTICA MEDICA - LO ESENCIAL DE UN VISTAZO (3ª edición). Ed. Panamericana (2015)
-  Lewis. HUMAN GENETICS: CONCEPTS AND APPLICATIONS (11ª edición). Ed. MacGrawHill (2015)
-  Korf y Irons. HUMAN GENETICS AND GENOMICS (4ª edición). Ed. Wiley-Blackwell (2013)
-  Hartwell, Hood, Goldberg, Reynolds, Silver y Veres: GENETICS, FROM GENES TO GENOMES (3ª edición). McGraw-Hill (2008).
-  Glick, Delovitch y Patten: MEDICAL BIOTECHNOLOGY. ASM press (2014)
-  Strachan, Goodship y Chinnery: GENETICS AND GENOMICS IN MEDICINE. Ed. Garland Science (2015)
-  Nussbaum, McInnes, Willard. THOMPSON AND THOMPSON. GENÉTICA EN MEDICINA (8ª edición). Ed. Masson (2016).

Bibliografía Complementaria

-  Samuelsson. The Human Genome in Health and Disease: A Story of Four Letters. Ed. Garland Science (2019)
-  Pierce: GENÉTICA: UN ENFOQUE CONCEPTUAL (3ª edición). Ed. Médica Panamericana (2009).
-  Jorde, Carey, Bamshad. GENÉTICA MÉDICA (5ª edición). Ed. Elsevier (2016).
-  Russell: iGENETICS: A MOLECULAR APPROACH (2ª edición). Ed. Pearson (2006).
-  Brown: Genomes (4ª edición). Ed. Garland Science (2017)
-  Jorde, Lynn B., Genética medica [(2016) ,Elsevier Health Sciences, 2016.
-  Crespillo Márquez y Barrio Caballero. Genética Forense. Del laboratorio a los tribunales. Ed. Díaz de Santos (2018)
-  Jobling, Hollox, Kivisild y Tyler-Smith. Human Evolutionary Genetics. E. Garland Science (2013)
-  Templeton. Human Population Genetics and Genomics. Ed. Academic Press (2018)



11. Observaciones y recomendaciones

NECESIDADES EDUCATIVAS ESPECIALES. Aquellos estudiantes con discapacidad o necesidades educativas especiales podrán dirigirse al Servicio de Atención a la Diversidad y Voluntariado (ADYV; <http://www.um.es/advv/>) 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