



PROPUESTA DE UNIFICACIÓN DE PROGRAMAS US-UMA

1. INFORMACIÓN GENERAL/DATOS BÁSICOS DE LA ASIGNATURA

Asignatura: GENÉTICA HUMANA

Titulación: Grado de Bioquímica

Nº de Créditos: 6

Carácter o tipo de asignatura: OPTATIVA

Departamentos: GENÉTICA

2. COMPETENCIAS: Transversales/genéricas y específicas

Capacidad de análisis y síntesis

Conocimientos generales básicos

Resolución de problemas

Capacidad para aplicar la teoría a la práctica

Capacidad de aprender

Capacidad para analizar la información disponible sobre la estructura del genoma humano.

Capacidad para el cálculo de riesgos y su aplicación para el asesoramiento genético.

Capacidad para interpretar los conocimientos sobre genética humana en la evolución.

3. CONTENIDOS (Temario)

TEMA 0. Introducción. Historia de la Genética Humana. Problemas metodológicos. La Genética Humana como ciencia básica y aplicada. Bibliografía y fuentes de información en Internet.

TEMA 1. Evolución de la especie humana. Posición taxonómica de los seres humanos. Antepasados fósiles. Evolución del hombre moderno y dispersión de las poblaciones humanas. Selección de algunos caracteres en las poblaciones humanas. Razas.

TEMA 2. Genoma humano I. Organización del genoma nuclear. Variabilidad en las características de los genes. Islas CpG: metilación y sesgos mutacionales asociados. Familias multigénicas. DNA repetitivo. Mutaciones frecuentes en los genes. Epigenética. Bases de datos del genoma humano.

TEMA 3. Genoma humano II. El genoma de las mitocondrias. Organización del genoma mitocondrial. Clave genética de las mitocondrias. Enfermedades mitocondriales.

TEMA 4. Reproducción humana. La gametogénesis en la especie humana. Aspectos diferenciales de la espermatogénesis y la ovogénesis. Diferencia en la tasa de mutación por sexo. Genética de la gametogénesis.

TEMA 5. Organización citogenética. El cariotipo humano. Nomenclatura. Organización de las bandas cromosómicas. Anomalías cromosómicas numéricas y estructurales. Los cromosomas sexuales. Síndromes humanos asociados a cromosopatías. Anomalías cromosómicas y cáncer.

TEMA 6. Herencia mendeliana simple en humanos. Las genealogías o pedigríes. Herencia autosómica recesiva y dominante. Herencia ligada a los cromosomas sexuales. Influencia y limitación por el sexo. Penetrancia, expresividad, anticipación y heterogeneidad. Enfermedades mendelianas simples: asesoramiento genético y cálculos de riesgos; el teorema de Bayes.

TEMA 7. Ligamiento. LOD scores. Identificación de genes responsables de caracteres. Consanguinidad. Consejo genético. Terapia génica.

TEMA 8. Herencia multifactorial. Rasgos humanos poligénicos. Heredabilidad. SNPs. Estudios de asociación (GWAS). Farmacogenética.



TEMA 9. Genética del cáncer. Susceptibilidad al cáncer. El cáncer como enfermedad genética. Mutaciones. Genes supresores de tumores. Oncogenes. Epigenética del cáncer. Cáncer y ambiente.

4. ACTIVIDADES FORMATIVAS (Metodología docente)

Clases magistrales de teoría y problemas. Durante estas sesiones el profesor presenta los contenidos ayudándose de la pizarra y el ordenador, el alumno puede plantear dudas que puedan surgir durante la clase y también otras relacionadas con temas impartidos anteriormente. El estudio de la materia se hará utilizando las notas tomadas en clase y otro material recomendado por el profesor.

Las sesiones de clase suelen combinar teoría y problemas, es decir no hay sesiones específicamente dedicadas a los problemas. También durante las sesiones de clase el profesor realiza demostraciones sobre rastreos y consultas en bases de datos genómicos que los alumnos pueden repetir y extender desde cualquier ordenador conectado a Internet.

Prácticas: se organizarán dos prácticas puntuables. Una primera práctica informática de manejo de bases de datos aplicado a un caso concreto de genética humana y otra de laboratorio de detección de variabilidad mediante análisis de distintas secuencias Alu.

5. SISTEMA DE EVALUACIÓN

- Exámenes escritos.
- Asistencia a prácticas.
- Resolución de problemas en clase.
- Otras actividades

6. BIBLIOGRAFIA

1. Vogel and Motulsky's Human Genetics. Problems and Approaches 4th Edition. M.R. Speicher, S.E. Antonarakis, A.G. Motulsky editors. Editorial Springer, 2010.
2. Human Molecular Genetics, 4th Edition. T. Strachan, A. Read, Garland Science, 2010.
3. Genética Humana. Conceptos, mecanismos y aplicaciones de la Genética en el campo de la Biomedicina. Francisco Javier Novo Villaverde. Pearson Educación, S.A., Madrid, 2007.
4. Genética en Medicina. Thompson and Thompson. 7ª Edición. Elsevier Masson, Barcelona, 2008.
5. Genética Humana. Fundamentos y aplicaciones en Medicina. 4ª edición. Solari. Editorial Médica Panamericana, Buenos Aires, 2011.
6. Basic Human Genetics. E.J. Mange and A.P. Mange. Sinauer Associates Inc, Massachusetts, 1994.