

# BASES CELULARES DE LA GENÉTICA HUMANA

## Grado en Medicina

**Código:** 800808

**Módulo 1:** Morfología, Estructura y Función del Cuerpo Humano

**Materia:** Biología Celular, Histología, Citogenética y Organografía

**Tipo de asignatura:** Obligatoria

**Curso:** Primero

**Semestre:** consultar calendario

**Departamento:** Biología Celular

**Créditos:** 3 ECTS

## PROFESORADO

**Coordinadora:** Sacedón Ayuso, R. ([rmsacedo@ucm.es](mailto:rmsacedo@ucm.es))

### Grupo 1A

Responsable: Lozano Pérez, E.

([mariaenl@ucm.es](mailto:mariaenl@ucm.es))

Sacedón Ayuso, R.

Jiménez Pérez, E.

### Grupo 1B

Responsable: Sacedón Ayuso, R.

([rmsacedo@ucm.es](mailto:rmsacedo@ucm.es))

Jiménez Pérez, E.

Lozano Pérez, E.

### Grupo 2A

Responsable: Lozano Pérez, E.

([mariaenl@ucm.es](mailto:mariaenl@ucm.es))

Jiménez Pérez, E.

Sacedón Ayuso, R

### Grupo 2B

Responsable: Jiménez Pérez, E.

([evajp@ucm.es](mailto:evajp@ucm.es))

Sacedón Ayuso, R.

Lozano Pérez, E.

## BREVE DESCRIPCIÓN

La Genética Humana es una disciplina que progresa con rapidez. Los contenidos de este programa recogen los avances producidos en los últimos años, fruto de las investigaciones en Biología Celular, fundamentalmente enfocados a su utilidad clínica.

El programa se inicia con una serie de capítulos que incluyen el conocimiento del genoma humano, la organización de la cromatina y la estructura de los cromosomas. A continuación, se estudia el proceso de meiosis, su significado y sus consecuencias genéticas.

El siguiente bloque está destinado al estudio de la Citogenética humana analizando las anomalías cromosómicas numéricas y estructurales, sus métodos de estudio y consecuencias fenotípicas.

Posteriormente se dedican varios temas al estudio de la variabilidad genética (variantes patogénicas, benignas y de significado incierto) y a los patrones de herencia en

humanos, profundizando en las diferentes formas de herencia monogénica, digénica y en la herencia multifactorial y compleja.

El programa incluye, además, conceptos básicos de genética de poblaciones.

Finalmente, se estudian distintos aspectos del consejo genético y la genética del cáncer que permiten el acercamiento a estos conceptos fundamentales dentro de la práctica médica de la genética.

## COMPETENCIAS

Son las correspondientes al Módulo y Materia al que pertenece esta asignatura.

### Competencias Generales

CG.07, .08, .09, .10, .11, .12, .34, .35, .36 y .37.

- La Genética Humana desempeña un papel cada vez más relevante en la práctica de la Medicina.

Su estudio proporciona al estudiante conceptos básicos para un entendimiento más preciso de la etiología de muchas situaciones patológicas, con la consiguiente mejora de diagnósticos y tratamientos

- Esta asignatura, que es impartida durante el primer año de grado, representa el primer contacto del estudiante con la genética humana, del que debe derivarse la adquisición de una base sólida de los conocimientos que aportan sus contenidos. Esencialmente, debemos transmitir a los estudiantes la inquietud por el autoaprendizaje continuo de nuestra disciplina, inculcándoles la importancia que hoy tiene esta ciencia básica en el conocimiento, fundamento y progreso de la medicina clínica aplicada.

### Competencias específicas

CEM1.01 y CEM1.02

Al completar el periodo de enseñanza de la asignatura *Bases Celulares de la Genética Humana*, se deben alcanzar las siguientes competencias:

- Comprender las características principales del genoma humano, la organización de la cromatina y la estructura de los cromosomas
- Ser capaz de describir y profundizar en los acontecimientos que tienen lugar durante la división meiótica, su regulación y su significado fisiológico.
- Conocer las bases celulares de la genética humana para así poder comprender, describir e interpretar los diferentes mecanismos de transmisión de los caracteres en el ser humano.
- Adquirir los conocimientos básicos de cómo se distribuyen las variantes génicas a nivel poblacional y los mecanismos que modifican sus frecuencias.
- Conocer las técnicas de estudio y diagnóstico en Citogenética humana, de forma que puedan valorar la idoneidad de su aplicación en cada proceso, así como la calidad de los resultados que proporcionan.
- Entender en qué consiste el proceso de consejo genético y su importancia dentro de la medicina.
- Mediante la formación práctica el alumnado adquirirá las competencias necesarias para:
  - Identificar los cromosomas y describir sus técnicas de estudio.

- Interpretar cariotipos normales y cariotipos con alteraciones (anomalías cromosómicas numéricas y estructurales) y conocer las fórmulas cromosómicas.
- Elaborar e interpretar árboles genealógicos analizando los mecanismos de transmisión hereditarios.
- Resolver y analizar problemas aplicados de herencia monogénica, multifactorial y de genética de poblaciones
- Ser capaz de utilizar y comprender la terminología específica del área de conocimiento.
- Comprender y conocer la importancia de las Bases Celulares de la Genética Humana para el estudio y conocimiento de las patologías humanas.

### Transversales

Además de los objetivos y competencias anteriormente mencionados, se pretende promover la adquisición de las siguientes competencias transversales:

- Búsqueda y gestión de información y capacidad de autoaprendizaje.
- Capacidad crítica y autocrítica.
- Capacidad de comunicación oral y escrita, respecto a los contenidos de la materia.
- Fomentar el espíritu investigador.
- Capacidad de trabajo y discusión en equipo

### OBJETIVOS

- Conocimiento de las técnicas básicas de estudio de los cromosomas y su aplicación al diagnóstico genético.
- Conocimiento de las características del genoma humano, los cromosomas y los mecanismos de mantenimiento de la información genética entre generaciones.
- Conocimiento e interpretación de los principales mecanismos de herencia de los caracteres humanos.

### TEMARIO

#### TEÓRICO

#### Tema 1. Introducción a la genética: gen y genoma.

Concepto de gen. Genotipo y fenotipo. Concepto alelo y locus. Estructura básica del Genoma Humano. Genoma y exoma.

**Tema 2. Estructura de la cromatina y expresión génica.** Niveles de compactación. Concepto de eucromatina y heterocromatina. Modificaciones epigenéticas y su relevancia clínica. Epigenómica.

**Tema 3. Cromosomas humanos.** Estructura básica del cromosoma eucariota: orígenes de replicación, centrómero y telómeros. Modificaciones de los cromosomas durante el ciclo celular. Clasificación y características de los cromosomas humanos. Anomalías cromosómicas: conceptos básicos. Fórmula del cariotipo.

**Tema 4. Meiosis.** Significado y fases. Fenómenos citogenéticos en las diferentes fases. Contribución de la meiosis a la variabilidad genética. Sobrecruzamiento y recombinación. Meiosis y gametogénesis. Origen de las anomalías genéticas en los gametos.

**Tema 5. Anomalías numéricas de los cromosomas.** Tipos. Mecanismos que los originan. Síndromes ocasionados en el ser humano. Métodos de diagnóstico.

**Tema 6. Anomalías estructurales de los cromosomas.** Tipos. Mecanismos que los originan. Consecuencias fenotípicas. Métodos de diagnóstico.

**Tema 7. Variabilidad genética.** Variantes genéticas y su clasificación. Interpretación de las variantes genéticas en el mundo de la genómica: variantes de significado incierto. Clasificación funcional de las variantes patogénicas/mutaciones. Mutaciones de novo.

**Tema 8. Patrones de herencia. Conceptos básicos.** Patrones generales de herencia. Pleiotropía. Mutaciones letales y deletéreas. Heterogeneidad fenotípica: heterogeneidad de locus y heterogeneidad alélica; expresividad y genes modificadores. Desórdenes alélicos vs. Desórdenes fenotípicamente relacionados. Árbol genealógico: su importancia en la Historia Clínica.

**Tema 9. Herencia monogénica autosómica.** Leyes de Mendel. Herencia dominante y recesiva. Cálculo del riesgo de incidencia y de recurrencia. Concepto: frecuencia de portadores.

**Tema 10. Variaciones de herencia monogénica autosómica.** Codominancia. Dominancia incompleta. Penetrancia incompleta y sus causas. Herencia influida y limitada por el sexo.

**Tema 11. Herencia ligada a los cromosomas sexuales.** Información genética localizada en los cromosomas sexuales y su papel en la determinación del sexo. Compensación de la dosis génica. Herencia ligada al X. Herencia ligada al Y. Herencia pseudoautosómica. Determinación y diferenciación sexual y desórdenes del desarrollo sexual.

**Tema 12. Herencia mitocondrial.** Características del cromosoma mitocondrial. Información genética mitocondrial. Homoplasmia y heteroplasmia. Patrones de

herencia mitocondrial.

**Tema 13. Patrones atípicos de herencia.** Fenómeno de anticipación. Impronta. Disomía uniparental. Mosaicismo. Quimeras.

**Tema 14. Interacción génica.** Interacción génica entre genes no alélicos: con epistasia y sin epistasia. Concepto de herencia digénica en la genómica médica.

**Tema 15. Herencia poligénica y multifactorial.** Caracteres cualitativos y cuantitativos. Modelo de variación continua. Modelo del umbral. Herencia y ambiente. Concepto de Heredabilidad. Estudios de concordancia para el análisis de la heredabilidad. Genética de trastornos con herencia multifactorial. Estrategias para la identificación de factores de riesgo genéticos. Concepto de Herencia Compleja.

**Tema 16. Genética de poblaciones.** Diversidad genética en las poblaciones humanas. Frecuencias fenotípicas, genotípicas y alélicas. Equilibrio de Hardy-Weinberg: factores que lo modifican.

**Tema 17. Genética del cáncer.** Bases genéticas del cáncer. Protooncogenes. Genes supresores de tumores. Cáncer hereditario *versus* cáncer esporádico.

**Tema 18. Consejo genético.** Concepto. Áreas de trabajo. Metodología.

## PRÁCTICAS Y SEMINARIOS

- Métodos de estudio de los cromosomas y diagnóstico de las anomalías cromosómicas. Fórmulas cromosómicas.
- Meiosis y origen de las anomalías genéticas.
- Análisis de Árboles genealógicos.
- Análisis y resolución de problemas de herencia.
- Análisis y resolución de problemas de genética de poblaciones.

## ACTIVIDADES DOCENTES

### CLASES TEÓRICAS

**Lecciones magistrales.** Exposición oral de cada tema por parte del profesor. Dada la gran cantidad de información, es indispensable centrar las ideas fundamentales y los contenidos del programa, estableciendo los puntos a desarrollar por el propio estudiante. Presentan la información con una organización lógica y resumida. Tienen además las ventajas de afianzar la adquisición de nuevo vocabulario

y hace participar al estudiante en una actividad corporativa que exige respeto al resto de los compañeros.

**Seminarios.** El profesor podrá proponer la realización de trabajos y su exposición oral (presencial, "online", vídeo, etc.) cuya temática profundizará en aspectos concretos de la asignatura, aunque, fundamentalmente, se dirigirán a acercar a los estudiantes a la vertiente científica de la materia y su aplicación a las Ciencias de la Salud. Estos trabajos se desarrollarán en pequeños grupos y estarán supervisados por el profesor. Tras la exposición de los trabajos se podrán discutir los aspectos más importantes o las cuestiones que pudieran haber surgido.

### CLASES PRÁCTICAS

El profesor propondrá una serie de actividades, problemas y casos prácticos dirigidos a la integración y aplicación de los contenidos teóricos.

Los estudiantes, supervisados en todo momento por el profesor, participarán activamente en la discusión y resolución de dichos problemas.

### OTRAS ACTIVIDADES

**Tutorías.** El profesor, atenderá a los estudiantes para supervisar su formación, orientarles y resolver las dudas que puedan plantearse. Ya que en estos casos existe un contacto más personal, es el ámbito ideal para resolver las diferencias de nivel que existen en un colectivo amplio durante el primer curso.

### EVALUACIÓN

La evaluación por curso constará de:

**Teoría.** Se realizará un examen final en la fecha establecida en el calendario académico oficial.

El examen constará de una prueba objetiva de tipo test y preguntas cortas y se calificará de 0 a 10 puntos. Este examen será aprobado con un 5. El estudiante podrá subir la nota del mismo con otras actividades de evaluación continua, a criterio del profesor.

**Prácticas.** Se realizará un examen final en la fecha establecida en el calendario académico oficial. El estudiante tendrá que resolver preguntas tipo problema y supuestos prácticos que se calificarán de 0 a 10. Este examen será aprobado con un 5. La nota de este apartado se podrá complementar con la realización de otras actividades de evaluación continua, a criterio del profesor.

**Calificación final de la asignatura.** La calificación final de la asignatura se calculará mediante la media aritmética entre la nota obtenida en la parte teórica y en

la parte práctica, siempre y cuando ambas estén aprobadas.

Para la convocatoria extraordinaria se podrá guardar la nota tanto de teoría como de prácticas si la nota obtenida en el examen de esta parte es igual o superior a 6.

### BIBLIOGRAFÍA / ENLACES EN INTERNET RELACIONADOS

- Nussbaum, R.L.; McInnes, R.R.; Willard, H.F.; Thompson & Thompson, *Genética en Medicina*, Elsevier, 8ª ed., 2016, ISBN 978-84-458-2642-3.
- Turnpenny PD, Ellard S, Ruth Cleaver R, Emery A. *Emery's elements of medical genetics and genomics* Elsevier 15th Edition. 2021. ISBN: 9780702079665
- Schaefer & Thompson, Jr. *Genética Médica*, McGraw Hill Education 2016, ISBN: 9786071513755.
- Lewis, R., *Human Genetics Concepts and Applications*, McGraw Hill Higher Education, ed. 12<sup>th</sup>, 2017, ISBN: 978-1260084221.
- Read, A. & Donnai D. *New Clinical Genetics*, fourth edition: A guide to genomic medicine. 4th Edition. Scion Publishing Ltd. 2020. ISBN: 978-1911510703
- Pyeritz, R.; Korf, B; Grody, W. *Emery and Rimoin's Principles and Practice of Medical Genetics and Genomics* 7th Edition Elsevier, 2017, ISBN: 9780128125373
- Jorde LB, Carey JC, Bamshad MJ, *Genética Médica*, Elsevier. 6ª Edición. 2020. ISBN: 9788491137979
- Delgado Rubio, A.; Galán Gómez, E.; Lapunzina Badía, P.E.; Guillén Navarro, E.; Penchaszadeh, V.B.; Romeo Casabona, C.M.; Emaldi Cirión, A., *Asesoramiento Genético en la práctica médica*, 2012, Editorial Panamericana, EAN: 9788498353846.
- Strachan, T.; Read, A.P., *Human Molecular Genetics*, Garland Science, 5 ed., 2018, ISBN: 978-0815345893.
- Tobias, E.S.; Connor, M.; Ferguson-Smith, M., *Essential Medical Genetics*, Willey-Blackwell, 2012, ISBN: 978-1405169745.

### Webs recomendadas

- GeneReviews  
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK11116/>
- PubMed <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/>
- OMIM® - Online Mendelian Inheritance in Man®  
[www.ncbi.nlm.nih.gov/sites/entrez?db=OMIM&itool=toolbar](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/sites/entrez?db=OMIM&itool=toolbar)
- Human Genome Project Information  
[http://web.ornl.gov/sci/techresources/Human\\_Genome/index.shtml](http://web.ornl.gov/sci/techresources/Human_Genome/index.shtml)
- Genetics Home Reference:  
<https://ghr.nlm.nih.gov/condition>

### International HapMap Project

<https://www.genome.gov/10001688/international-hapmap-project/>

- Roadmap Epigenome Project  
<http://www.roadmapepigenomics.org/>
- ENCODE [www.nature.com/encode/#/threads](http://www.nature.com/encode/#/threads)
- National Human Genome Research Institute  
[www.genome.gov](http://www.genome.gov)