ASIGNATURA: GENÉTICA HUMANA

1. INFORMACIÓN DEL PLAN DOCENTE

Titulación:	Foundation Year Ciencias de la Salud
Tipo:	Básica
Periodo de impartición:	Semestre 2
Idioma de impartición:	Castellano y catalán

2. DOCENTE RESPONSABLE

Nombre y apellidos	Cristina Graham Martínez
Email	c.graham@eua.edu.es
Teléfono	871 770 307

3. MODALIDAD

El curso Foundation Year en Ciencias de la Salud se imparte en modalidad presencial, siendo obligatoria la asistencia a las actividades formativas programadas.

La asignatura se desarrolla mediante sesiones teórico-prácticas de carácter presencial. Se contempla que el alumnado pueda ausentarse de manera puntual de algunas sesiones por causas justificadas, que deberán acreditarse y comunicarse al profesor responsable. La recuperación de actividades evaluativas sólo será posible cuando la ausencia haya sido debidamente justificada y siempre que la naturaleza de la actividad lo permita.

La ausencia no justificada en actividades prácticas, entregas, correcciones, presentaciones o ejercicios no recuperables podrá implicar la pérdida de la ponderación correspondiente en el elemento evaluativo afectado.

4. PRESENTACIÓN

La asignatura **Genética Humana** ofrece una base introductoria sobre los principios de la herencia, la organización del genoma humano y la relación entre variabilidad genética, desarrollo y enfermedad. Su finalidad es preparar al alumnado para comprender el papel de la genética en la medicina y en las ciencias biomédicas actuales.

Los contenidos incluyen la estructura del ADN, genes y cromosomas, la expresión génica, la división celular, los patrones de herencia mendeliana y no mendeliana, las

mutaciones, las alteraciones cromosómicas y las bases genéticas de enfermedades monogénicas, multifactoriales y oncológicas. Asimismo, se introducen la farmacogenética, el diagnóstico genético, la genómica y los aspectos éticos, legales y sociales asociados.

La asignatura combina la resolución de problemas, la interpretación de cariotipos y pedigríes, el análisis de casos clínicos y la introducción a recursos bioinformáticos, promoviendo el razonamiento científico y la interpretación básica de información genética en contextos biomédicos.

4.1. Prerrequisitos

No existen prerrequisitos académicos específicos para cursar esta asignatura.

4.2. Recomendaciones

Se recomienda que el alumnado tenga conocimientos generales básicos consolidados de la estructura, composición química y funciones de las células.

5. RESULTADOS DE APRENDIZAJE

Código	Resultado de aprendizaje	Tipo
RA1	Comprender los principios fundamentales de la genética humana y los mecanismos de transmisión hereditaria.	Conocimientos o contenidos
RA2	Explicar la organización, función, expresión y variabilidad del genoma humano.	Conocimientos o contenidos
RA3	Identificar las bases genéticas de enfermedades hereditarias, multifactoriales, cromosómicas y neoplásicas.	Conocimientos o contenidos
RA4	Interpretar información genética básica, pedigríes, cariotipos, mutaciones y resultados elementales de pruebas diagnósticas.	Habilidades o destrezas
RA5	Integrar conocimientos de genética molecular, celular y clínica para analizar problemas genéticos sencillos.	Competencia
RA6	Reconocer las implicaciones éticas, legales y sociales de la genética humana y aplicarlas al análisis de casos biomédicos básicos.	Competencia

6. CONTENIDOS

Tema 1. Introducción a la genética y a la herencia biológica.

Tema 2. Organización del material genético: ADN, genes, cromosomas y genoma.

Tema 3. Replicación del ADN y mecanismos de reparación.

Tema 4. Transcripción génica y regulación de la expresión génica.

Tema 5. Traducción y síntesis de proteínas.

Tema 6. Mutagénesis, tipos de mutaciones y variabilidad genética.

Tema 7. Genética microbiana y transferencia horizontal de genes.

Tema 8. Aplicaciones de la biología molecular: ingeniería genética y diagnóstico molecular.

Tema 9. Introducción al genoma humano y variación genética humana.

Tema 10. Diagnóstico genético y pruebas genéticas.

Tema 11. Genética de poblaciones y estudios poblacionales.

Tema 12. Enfermedades genéticas y cromosómicas.

Tema 13. Bases genéticas de enfermedades complejas y medicina personalizada.

CONTENIDO PRÁCTICO

Extracción de ADN humano y PCR simulada.

Diseño de primeras e interpretación de reportes de tests genéticos.

Inmunoensayo de flujo lateral y determinación del grupo sanguíneo.

7. METODOLOGÍA DOCENTE

La metodología docente es el Aprendizaje Basado en Proyectos (ABP), Aprendizaje por Servicios (ApS) con la participación del alumnado en propuestas mediante los cuales se adquirirán las competencias propias de la asignatura de una forma experiencial y cercana a la realidad.

Se priorizará y estimulará el aprendizaje activo del alumnado a través de su participación en actividades prácticas, dinámicas, realización y exposición de trabajos individuales o en grupo que estimulen la adquisición de las habilidades y competencias descritas en la presente guía docente.

Podrán programarse actividades formativas fuera del horario habitual (p. ej., visitas a centros, jornadas o conferencias vinculadas a la asignatura, actividades de coordinación) cuando, por su naturaleza y disponibilidad, no sea posible realizarlas en otro horario. Estas actividades se comunicarán con la debida antelación a través de los canales oficiales.

8. SISTEMAS DE EVALUACIÓN

La evaluación de la asignatura se llevará a cabo mediante los sistemas de evaluación que se describen a continuación.

8.1. Prueba Objetiva

Evaluar los conocimientos conceptuales y teórico-prácticos de las asignaturas con pruebas tipo test (verdadero/falso, opción múltiple, emparejamiento de elementos, etc.), de respuestas cortas, de desarrollo y orales.

8.2. Trabajos y Proyectos

Evaluar la realización de trabajos individuales y/o en grupo que se propongan en las asignaturas teniendo en cuenta la adecuación de propuesta, estructura, la metodología aplicada, el nivel de resultados, la adecuación de la bibliografía y el nivel de las conclusiones; así como la capacidad de comprensión, exposición y defensa tanto de forma escrita como oral.

8.3. Prácticas

Evaluación continua a lo largo del curso de las actividades prácticas, valorando la asistencia, el nivel de ejecución en tareas reales y/o simuladas en el laboratorio, actividades preclínicas y actividades clínicas (ejecución de tratamientos, resolución de problemas, estudio de casos, tareas con tecnología digital, etc.) en las que el alumno demuestre las habilidades y competencias adquiridas

8.4. Actitud en el aula

Participación académica: evaluar las intervenciones en debates, aportaciones en foros y el seguimiento de la actividad académica programada en todas las actividades formativas online y presenciales, y realización y entrega de actividades a través del campus virtual y de las TICs previstas en la asignatura a lo largo del curso.

8.5. Ponderación de las actividades de evaluación

Elementos de evaluación	Porcentaje calificación (%)	Condición	Recuperable	Mejora de nota	Comentarios
Prueba objetiva 1	20%	Nota de validación 5 sobre 10	Sí	Sí	Durante la evaluación extraordinaria
Prueba objetiva 2	20%	Nota de validación 5 sobre 10	Sí	Sí	Durante la evaluación extraordinaria

Entrega de proyecto/trabajo 1 y defensa oral	15%	Nota de validación 5 sobre 10	Sí	Sí	Durante la evaluación extraordinaria
Entrega de proyecto/trabajo 2 y defensa oral	15%	Nota de validación 5 sobre 10	Sí	Sí	Durante la evaluación extraordinaria
Evaluación práctica (1 a 10)	20%	Nota de validación 5 sobre 10	No	No	Valoración continua del desempeño
Actitud en el aula	10%	N/A	No	No	Se valorará la participación activa en clase

8.6. Mejora de calificación

Para aquellos sistemas de evaluación que contemplan la mejora de la calificación, esta se realizará durante el periodo de evaluación extraordinaria establecido en el calendario académico. La calificación final del elemento de evaluación será la obtenida en la prueba o actividad de mejora de nota, sustituyéndose la calificación alcanzada en la evaluación ordinaria.

9. EVALUACIÓN EXTRAORDINARIA

La evaluación extraordinaria se realizará en el período establecido en el calendario académico.

El alumnado podrá presentarse a la recuperación de aquellos elementos de evaluación que se indican como recuperables en el cuadro de ponderación de la evaluación ordinaria.

Las pruebas de evaluación seguirán la misma estructura que las utilizadas en la evaluación ordinaria en cada elemento.

La evaluación en período extraordinario no afectará a la calificación que se pueda obtener con la prueba a recuperar.

No se podrán recuperar aquellos elementos no recuperables.

10. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS Y RECURSOS DE CONSULTA

Bibliografía básica:

1. Pierce BA. Genética: un enfoque conceptual. 5.ª ed. Madrid: Editorial Médica Panamericana; 2015.
2. Griffiths AJF, Wessler SR, Lewontin RC, Carroll SB. Genética. 9.ª ed. Madrid: McGraw-Hill; 2008.
3. Alberts B, Johnson A, Lewis J, Raff M, Roberts K, Walter P. Biología molecular de la célula. 6.ª ed. Barcelona: Omega; 2016.

Bibliografía complementaria:

4. Lodish H, Berk A, Kaiser CA, Krieger M, Bretscher A, Ploegh H, et al. Biología celular y molecular. 7.ª ed. Madrid: Editorial Médica Panamericana; 2016.
5. Alberts B, Johnson A, Lewis J, Raff M, Roberts K, Walter P. Molecular biology of the cell. 4th ed. New York: Garland Science; 2002.

Recursos electrónicos:

11. National Center for Biotechnology Information. NCBI Bookshelf [Internet]. Bethesda: National Library of Medicine; [citado 2026 Jul 4]. Disponible en: http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/
12. Asociación Española de Genética Humana. AEGH [Internet]. [citado 2026 Jul 4]. Disponible en: https://aegh.org/
13. European Society of Human Genetics. ESHG [Internet]. [citado 2026 Jul 4]. Disponible en: https://www.eshg.org/

14. CALIFICACIONES

Según el Real Decreto 1125/2003, las calificaciones universitarias oficiales en España se expresan mediante una escala numérica de 0 a 10, con un decimal, acompañada de su cualitativa: 0-4,9 (Suspenso), 5,0-6,9 (Aprobado), 7,0-8,9 (Notable) y 9,0-10 (Sobresaliente). La mención "Matrícula de Honor" se otorga con calificación 9,0, limitada al 5% de alumnos.

15. NORMATIVA DE PLAGIO Y FRAUDE ACADÉMICO

La evaluación de la asignatura se rige por los principios de integridad académica, autoría y originalidad.

- Se considerará plagio la presentación como propia de una obra, trabajo o parte sustancial del mismo elaborado por terceros, así como la incorporación de textos, ideas, datos, código, resultados o materiales sin la adecuada referencia y citación.
- Se entenderá por fraude académico toda actuación intencional destinada a falsear el desempeño o el resultado de una prueba o actividad evaluable (incluyendo suplantación de identidad, copia, uso no autorizado de materiales, uso de dispositivos móviles, relojes inteligentes, gafas inteligentes, o manipulación de evidencias).

Cuando se confirme la existencia de plagio o fraude, podrán adoptarse las medidas académicas previstas para la actividad o la asignatura (desde calificación de 0 en el

elemento evaluativo hasta suspenso de la asignatura) y, si procede, la incoación del procedimiento disciplinario conforme a la Ley 3/2022, de convivencia universitaria, el Estatuto del Estudiante Universitario (RD 1791/2010).

** El uso de herramientas digitales (incluidas las basadas en IA) deberá ajustarse a las instrucciones de la asignatura. En todo caso, el estudiantado es responsable de la veracidad, trazabilidad y corrección de lo entregado, así como de declarar, cuando se requiera, el apoyo de herramientas utilizadas y las fuentes consultadas.*

16. NORMATIVA DE COMPORTAMIENTO

De conformidad con la Ley 3/2022, de convivencia universitaria, y con la normativa interna de la Universidad, se exige al alumnado un comportamiento respetuoso y adecuado en todas las actividades académicas, tanto dentro como fuera del centro.

Cualquier conducta inapropiada o contraria a las normas de convivencia hacia compañeros/as, profesorado, personal de la Universidad y, en su caso, pacientes, podrá dar lugar a la adopción de medidas académicas inmediatas (incluida la suspensión de la actividad práctica o de la asignatura, cuando proceda) y, si corresponde, a la incoación del procedimiento disciplinario o expediente administrativo conforme a la normativa aplicable.

17. ADAPTACIONES ACADÉMICAS ANTE SITUACIONES EXCEPCIONALES

En caso de contingencias, situaciones sobrevenidas, emergencias o circunstancias excepcionales que afecten al normal desarrollo de la actividad universitaria, la Universidad podrá adoptar las medidas organizativas, docentes y de evaluación que resulten necesarias para garantizar la continuidad del proceso formativo y la seguridad de la comunidad universitaria.

Dichas medidas podrán implicar ajustes o modificaciones de los aspectos previstos en la presente guía (incluyendo, entre otros, la planificación docente, las actividades formativas, la metodología, el calendario y/o los sistemas de evaluación), siempre de forma motivada, proporcionada y conforme a la normativa aplicable y a las directrices institucionales vigentes. El alumnado será informado con la debida antelación a través de los canales oficiales.