

GUÍA DOCENTE GENÉTICA

GRADO EN MEDICINA

CURSO 2026-27

Fecha de publicación: 28-06-2026



I.-Identificación de la Asignatura	
Tipo	OBLIGATORIA
Período de impartición	1 curso, 2Q semestre
Nº de créditos	6
Idioma en el que se imparte	Castellano

II.-Presentación
La asignatura aborda el estudio de la Genética humana a través del conocimiento de la estructura y función de los genes, así como de los cromosomas que los integran. La primera parte del programa trata de Genética Molecular, donde se estudian los grandes avances alcanzados en el conocimiento de mecanismos moleculares que regulan el flujo de la información genética, y su aplicación a la comprensión de la transmisión de las enfermedades genéticas mendelianas, así como de las enfermedades poligénicas y multifactoriales. El objetivo es lograr que el alumno comprenda los fundamentos de las bases moleculares de la patología, y las aplicaciones de los mismos, a las nuevas tecnologías de diagnóstico molecular de las enfermedades genéticas, y a la terapia génica. En definitiva, el alumno deberá familiarizarse con el análisis de la correlación existente entre las estructuras de las biomoléculas y su función, así como las repercusión de las alteraciones introducidas en dichas estructuras por la aparición de mutaciones. La segunda parte se centra en el estudio de la Citogenética y de la relación entre las alteraciones cromosómicas y la enfermedad en humanos. Las alteraciones citogenéticas pueden surgir en la formación de los gametos, durante el desarrollo fetal, o tras el nacimiento en cualquier célula del cuerpo. Algunos cambios en la estructura de los cromosomas pueden alterar genes y las proteínas que éstos codifican. Dependiendo del tamaño, la localización o el momento en el que se produce la alteración cromosómica ésta puede dar lugar a malformaciones al nacimiento, diversos síndromes o incluso la aparición de neoplasias. En algunas ocasiones ciertas alteraciones cromosómicas no tienen repercusión clínica en los individuos que las presentan. En el transcurso de la asignatura, el alumno se introducirá en las principales alteraciones del número y de la estructura de los cromosomas que se observan en el cariotipo humano, así como su repercusión clínica. Se estudiarán los principales mecanismos que dan lugar a dichas alteraciones y las consecuencias que éstas tienen en la descendencia. El alumno aprenderá las técnicas clásicas de citogenética así como otras técnicas moleculares, como los microarrays o la secuenciación masiva, que empleadas de forma combinada permiten la identificación de distintas patologías de base genética. Esta guía, ofrece una idea aproximada del desarrollo de la asignatura describiéndose los contenidos de la materia, las prácticas a realizar, la forma de evaluación y la bibliografía. También hace referencia a la planificación del curso. La información por tanto, que se ofrece en esta guía es orientativa y flexible. Dependiendo de la marcha del curso, los imprevistos surgidos pueden producir cambios en el programa original, que en todo caso serían oportunamente anunciados.



III.-Resultados de Aprendizaje

CG01. Capacidad de análisis y síntesis
 CG02. Capacidad de organización y planificación
 CG03. Comunicación oral y escrita en la lengua nativa
 CG04. Conocimiento de una lengua extranjera
 CG05. Conocimientos de informática relativos al ámbito de estudio
 CG06. Capacidad de gestión de la información
 CG07. Resolución de problemas
 CG08. Toma de decisiones
 CG09. Trabajo en equipo
 CG10. Trabajo en un equipo de carácter interdisciplinar
 CG11. Trabajo en un contexto internacional
 CG12. Habilidades en las relaciones interpersonales
 CG13. Reconocimiento a la diversidad y la multiculturalidad
 CG14. Razonamiento crítico
 CG15. Compromiso ético
 CG16. Aprendizaje autónomo
 CG17. Adaptación a nuevas situaciones
 CG18. Creatividad
 CG19. Liderazgo
 CG20. Conocimiento de otras culturas y costumbres
 CG21. Iniciativa y espíritu emprendedor
 CG22. Motivación por la calidad
 CG23. Sensibilidad hacia temas medioambientales
 CE07. Comprender y reconocer la estructura y función normal del cuerpo humano, a nivel molecular, celular, tisular, orgánico y de sistemas, en las distintas etapas de la vida
 CE09. Comprender y reconocer los efectos, mecanismos y manifestaciones de la enfermedad sobre la estructura y función del cuerpo humano
 CE12. Comprender, los fundamentos de acción, indicaciones y eficacia de las intervenciones terapéuticas, basándose en la evidencia científica disponible

- Leyenda para las titulaciones no adaptadas al RD 822/21: **CB** - competencias básicas, **CG** - competencias generales, **CE** - competencias específicas, **CT** - competencias transversales.
- Leyenda para las titulaciones adaptadas al RD 822/21: **CON** - conocimientos, **COM** - competencias, **HAB** - habilidades.



IV.-Contenido

IV.A.-Temario de la asignatura

I.-INTRODUCCIÓN

Tema 1. Introducción a la Genética

II.-GENÉTICA MOLECULAR: PATRONES DE HERENCIA

Tema 2. Genética Mendeliana Los rasgos mendelianos. Segregación de los rasgos mendelianos. Fenotipo y genotipo. Análisis de genealogías.

Tema 3. Patrones de herencia I. Enfermedades monogénicas. Herencia autosómica dominante.

Tema 4. Patrones de herencia II. Herencia autosómica recesiva.

Tema 5. Patrones de herencia III. Herencia ligada al sexo.

Tema 6. Patrones no clásicos de herencia. Herencia mitocondrial, mosaicismo somático y germinal. Penetrancia y Expresividad. Impronta genómica. Disomía uniparental. Fenómenos de anticipación.

III. BASES MOLECULARES DE LAS ENFERMEDADES GENÉTICAS

Tema 7. Polimorfismos en el ADN. Variación hereditaria y análisis de polimorfismos en el ADN. Técnicas usadas para la detección de polimorfismos. Aplicaciones al diagnóstico y a la medicina forense.

Tema 8. Enfermedades poligénicas y multifactoriales. Herencia multifactorial. Rasgos genéticos cuantitativos y expresión de caracteres poligénicos. Ambiente y enfermedades causadas por múltiples genes.

Tema 9. Epigenética. Concepto y mecanismos epigenéticos. Papel e implicaciones de la epigenética en la enfermedad.

Tema 10. Genética y Cáncer. Naturaleza genética del cáncer. Oncogenes y protooncogenes. Genes supresores de tumores. Virus oncogénicos. Nuevas aportaciones al diagnóstico molecular y el tratamiento de los tumores.

IV. GENÉTICA DE POBLACIONES

Tema 11. Los genes en las poblaciones. Fenotipos, genotipos y frecuencias alélicas. Ley de Hardy-Weinberg. Frecuencia de mutación, Deriva genética, Mecanismos de selección.

V. GENÓMICA Y CONSTRUCCIÓN DE MAPAS GENÉTICOS

Tema 12. Ligamiento genético y sus aplicaciones. Análisis de ligamiento genético. Construcción de mapas genéticos. Búsqueda de genes causantes de enfermedades mediante estudios de ligamiento en familias

Tema 13. Cartografiado genético y Proyecto Genoma Humano. Localización de genes humanos en los cromosomas. Mapas físicos y mapas genéticos.

Tema 14. Genómica y metagenómica en la investigación de enfermedades genéticas.

VI. MODELOS Y TRATAMIENTO DE ENFERMEDADES GENÉTICAS

Tema 15. Tratamiento de enfermedades genéticas. Terapia Génica: tipos, métodos y enfermedades candidatas. Terapia antisentido. Edición genómica con CRISPR/Cas9. Medicina Genómica. Logros y futuro de la terapia génica. Bioética y Legislación.

VII.-CITOGENÉTICA

Tema 16. Historia de la citogenética humana. Los cromosomas humanos y su estudio. Desarrollo actual y perspectivas de la Genética. Genética y Medicina. Descripción de los cromosomas: terminología. Técnicas para la obtención de cromosomas. El cariotipo. Técnicas de bandeo cromosómico.

Tema 17. Orígenes de la patología cromosómica. Alteraciones cromosómicas numéricas. Meiosis y mitosis. Trisomías 21, 18 y 13. Alteraciones cromosómicas numéricas de los cromosomas sexuales. Poliploidías : triploidias y tetraploidías.

Tema 18. Alteraciones cromosómicas numéricas II. Origen de la patología cromosómica: la mitosis. Trisomías de autosomas en mosaico 13, 18, 21, 8, 16 y 20. Mosaicos de los cromosomas sexuales. Cromosomas marcadores extra.

Tema 19. Alteraciones cromosómicas estructurales I. Introducción. Deleciones, duplicaciones, anillos, isocromosomas, inversiones e inserciones.

Tema 20. Alteraciones cromosómicas estructurales II. Traslocaciones en equilibrio, traslocaciones crípticas, traslocaciones Robertsonianas, t(11;22), consecuencias y consejo genético en traslocaciones cromosómicas equilibradas. Consejo genético de traslocaciones Robertsonianas.

Tema 21. Alteraciones cromosómicas estructurales III. Traslocaciones de los cromosomas sexuales,. Traslocaciones X-autosomas. El cromosoma Y.

Tema 22. Citogenética molecular I. Técnicas de hibridación in situ fluorescente. Sondas de pintado cromosómico, sondas centroméricas, sondas específicas de locus, sondas subteloméricas.

Tema 23. Citogenética molecular II. Limitaciones del cariotipo. Nuevas técnicas (SKY y CGH). Los arrays de CGH. Fundamentos técnicos. Ventajas y limitaciones.



Tema 24. Síndromes de microdelección. Introducción, prevalencia y cromosomas implicados. Abordajes diagnósticos. Síndrome de microdelección 22q11.2, Prader- Willi, Angelman, Williams Smith-Magenis, síndromes de microdelección subteloméricos.

Tema 25. Diagnóstico citogenético prenatal. Introducción. Indicaciones para diagnóstico prenatal por técnicas invasivas. Técnicas invasivas y no invasivas. Técnicas de laboratorio y nuevas tecnologías.

Tema 26. Asesoramiento Genético. Introducción. Indicaciones para asesoramiento genético. Etapas del asesoramiento genético. Aspectos psicológicos. Asesoramiento genético y evaluación del riesgo.

Tema 27. Introducción a las técnicas de secuenciación masiva.

IV.B.-Actividades formativas

Tipo	Descripción
Laboratorios experimentales y/o tecnológicos	Aislamiento de ADN, Diagnóstico mediante PCR, Mutagénesis y transformación bacteriana
Resolución de ejercicios, problemas, casos	Diagnóstico genético de casos clínicos
Asistencia a clases teóricas	Seminario especializado de investigación en Genética
Otras actividades	El Reto
Asistencia a clases teóricas	Clases magistrales

V.-Tiempo de trabajo del alumnado (30h grado y 25h máster)

Clases teóricas	40
Clases de resolución de ejercicios, problemas, casos, etc.	4
Prácticas en laboratorios experimentales, tecnológicos, clínicos, campo, etc.	12
Realización de pruebas	4
Tutorías académicas	42
Actividades relacionadas: jornadas, seminarios, etc.	6
Preparación de clases teóricas	42
Preparación de prácticas/ejercicios/casos	5
Preparación de pruebas	25
Total de horas de trabajo del alumnado	180

VI.-Metodología y plan de trabajo

Tipo	Periodo	Contenido
Seminarios	Semana 9 a Semana 13	Seminario de un investigador del campo de la Genética Humana, exponiendo los últimos avances en algún área de interés.
Clases Teóricas	Semana 2 a Semana 14	Citogenética: Temas 16-27.
Prácticas	Semana 4 a Semana 9	Prácticas de Laboratorio de Genética Molecular, 3 días /grupo en horario de mañana.
Resolución de ejercicios, problemas, casos	Semana 7 a Semana 10	Diagnóstico genético de casos clínicos patológicos a partir de datos obtenidos mediante secuenciación masiva (NGS, Next Generation Sequencing), una tecnología ampliamente utilizada en el diagnóstico de trastornos hereditarios. 1 día/grupo en horario de tarde.
Metodologías activas o de innovación docente	Semana 13 a Semana 13	El Reto: Diseño por parte del alumno de una terapia para la cura o tratamiento de una enfermedad genética a propuesta del profesor.
Metodologías activas o de innovación docente	Semana 8 a Semana 10	Resolución de casos de paternidad y medicina forense mediante gamificación.



Clases Teóricas	Semana 1 a Semana 12	Genética Molecular: Temas 1-15.
-----------------	----------------------	---------------------------------

VII.-Método de evaluación

El modelo de evaluación general es la evaluación continua, tal como establece el Reglamento de evaluación de los resultados de aprendizaje de la Universidad Rey Juan Carlos.

Deberán utilizarse todos los sistemas de evaluación establecidos para la asignatura en la memoria de la titulación, excepto aquellos que tuviesen una ponderación mínima del 0%, que podrán utilizarse en los cursos académicos en los que el profesorado lo considere oportuno. Cada uno de los sistemas de evaluación podrá ser aplicado mediante una o más actividades de evaluación, coherentes con ese sistema. Ninguna de las actividades de evaluación podrá superar individualmente el 60% de la calificación global de la asignatura.

La suma de las actividades de evaluación no revaluables no podrá superar el 40% de la calificación global de la asignatura y, en general, no deberían tener nota mínima (salvo en el caso de actividades de carácter práctico en las que, estrictamente, no pudieran reproducirse en la convocatoria extraordinaria las condiciones de evaluación de la convocatoria ordinaria).

El alumnado que no consiga superar la asignatura en la convocatoria ordinaria, o no se hayan presentado, podrán presentarse a la convocatoria extraordinaria únicamente a las actividades de evaluación revaluables no superadas.

El uso de herramientas basadas en inteligencia artificial está prohibido en cualquier ejercicio y prueba de evaluación de la asignatura salvo que el profesor lo indique de forma explícita en el enunciado o en el material de esta. En caso de que esté permitido, se darán indicaciones precisas de qué usos están permitidos y cuáles no.

La distribución y características de las actividades de evaluación son las que se describen a continuación.

VII.A.- Descripción de las actividades de evaluación y su ponderación

Sistema de evaluación	Actividad evaluadora	Tipo	Nota mínima	Ponderación	Periodo	Contenido
A1	Examen tipo test Molecular y el Reto	Revaluable	5	50%	Semana 13	Genética Molecular: Temas 1-16.
A1	Examen tipo test Citogenética	Revaluable	5	30%	Semana 15	Citogenética: Temas 17-27.
A1	Examen de prácticas genética molecular	Revaluable (siempre que se haya acudido a prácticas)	5	10%	Semana 13	Prácticas de laboratorio molecular
E1	Diagnóstico genético de casos clínicos	Revaluable (siempre que se haya acudido a prácticas)	5	10%	Semana 6-11	Resolución de un caso clínico patológico

Para que el alumno adquiriera las competencias de esta asignatura es necesario que realice metodologías de aprendizaje basadas en simulaciones; el alumno deberá: practicar con otros estudiantes, realizar diferentes exploraciones, utilizar o aplicar técnicas de evaluación, valoración y tratamiento, que pueden implicar el descubrir partes de su cuerpo o simular “situaciones patológicas”. La presencialidad a las clases teóricas y seminarios debe de ser al menos del 80% y del 100% en el caso de los contenidos prácticos. Las prácticas son obligatorias y serán supervisadas en todo momento por los profesores; el no realizarlas conforme a lo expuesto anteriormente supondrá no adquirir las competencias necesarias y por tanto, no superar la asignatura. El Reto es una actividad voluntaria, evaluable (unicamente para subir nota) y que consiste en diseñar una terapia génica para una enfermedad de origen genético, que en la actualidad no tiene cura, en base a los conocimientos adquiridos y la aportación del propio alumno.

Descripción de las pruebas de evaluación y su ponderación

Nota: es necesario tener una nota mínima de 5 en cada parte de la asignatura (teoría molecular, teoría citogenética, prácticas molecular y prácticas citogenética) para aplicar la ponderación (50%; 30%;10%;10%) y calcular la nota final.

Evaluación extraordinaria

Los alumnos que no consigan superar la evaluación ordinaria ya sea en alguna de las partes teóricas o prácticas o que no se hayan presentado a los exámenes teóricos, serán objeto de la realización de una evaluación extraordinaria para verificar la adquisición de las competencias establecidas en la guía. La evaluación extraordinaria podrá ser de tipo test o desarrollo.

Evaluación adelantada

Acorde al Reglamento de Evaluación de los Resultados de Aprendizaje de la Universidad Rey Juan Carlos esta asignatura no tiene posibilidad de adelanto de convocatoria.

VII.B.- Evaluación del alumnado con dispensa académica de asistencia a clase



La concesión de Dispensa Académica de Asistencia a Clase (DAAC) no implica que se quede automáticamente eximido de participar en las actividades de evaluación continua ni en las actividades formativas presenciales de asistencia obligatoria establecidas en la guía docente. Una vez concedida la dispensa, el alumnado deberá contactar con el docente, que podría proponerle las adaptaciones que considere convenientes, siempre que garanticen la adquisición y adecuada evaluación de los resultados de aprendizaje previstos. El alumnado deberá mantener a lo largo de curso una comunicación fluida con el docente para que este le proporcione información sobre las fechas en que se realizarán esas actividades formativas y de evaluación, en caso de que su programación no estuviese ya fijada y a disposición del alumnado en el momento de la concesión de la dispensa.

Asignatura con posibilidad de dispensa: Sí

VII.C.- Revisión y reclamación de las actividades de evaluación

Se realizará conforme al Reglamento de evaluación de los resultados de aprendizaje de la Universidad Rey Juan Carlos.

VII.D.- Alumnado con discapacidad o necesidades educativas especiales

Con el fin de garantizar la igualdad de oportunidades, la no discriminación, la accesibilidad universal y la mayor garantía de éxito académico, las adaptaciones curriculares para alumnado con discapacidad o con necesidades educativas especiales serán pautadas por la Unidad de Atención a Personas con Discapacidad, de acuerdo con la normativa que regula el servicio de Atención a Estudiantes con Discapacidad, aprobada por Consejo de Gobierno de la Universidad Rey Juan Carlos.

Para que esas adaptaciones puedan realizarse, será requisito la emisión de un informe de adaptaciones curriculares por parte de dicha Unidad, por lo que el alumnado con discapacidad o necesidades educativas especiales deberán contactar con este servicio para analizar conjuntamente las distintas opciones.

VII.E.- Conducta académica, integridad y honestidad académica

La Universidad Rey Juan Carlos está plenamente comprometida con los más altos estándares de integridad y honestidad académica, por lo que estudiar en la URJC supone asumir y suscribir los valores de integridad y la honestidad académica recogidos en el Código Ético de la Universidad.

Para acompañar este proceso, la Universidad dispone de la Normativa de Convivencia de la Universidad Rey Juan Carlos y de diferentes herramientas (antiplagio, supervisión) que ofrecen una garantía colectiva para el completo desarrollo de estos valores esenciales.

Las herramientas basadas en inteligencia artificial pueden mejorar la experiencia de aprendizaje, pero debe utilizarse de forma ética, legal, honesta y transparente. Por este motivo, deben seguirse las recomendaciones de uso adecuado indicadas por los docentes de la asignatura.



VIII.-Recursos y materiales didácticos

Bibliografía básica

- Genética y Genómica en Medicina, 9ª edición. Thompson y Thompson. Ed. Masson, 2024.
- Elementos de Genética Médica, 16ª edición. Emery. Ed. Elsevier, 2022
- Genética : conceptos esenciales. Benito. Ed. Médica Panamericana, 2012
- Genética humana fundamentos y aplicaciones en medicina, 4ª edición. Solari. Ed. Médica Panamericana, 2011
- Genética Humana, 3ª edición. Strachan, T. y Read, A. Editorial Mc Graw Hill, 2004.
- Genereviews: GeneReviews® - NCBI Bookshelf (www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1116/)
- Genética. Griffiths, A y cols. Ed. McGraw Hill, 2008
- Principles and practice of Medical Genetics. Rimoin, Connor, Pyeritz y Korf. 4th edition. Churchill Livingstone.
- Human Chromosomes. Manual of Basic Techniques. Verma, R y Babu, R. Ed. Pergamon Press, 1989
- Chromosome abnormalities and Genetic Counseling, 3ª edición. McKinlay Gardner, R. y Sutherland, G. Ed. Oxford Press, 2004
- Practical Genetic Counseling, 6ª edición. Harper, P. Ed Wright, 2004

Bibliografía complementaria

Direcciones web de interés

- **Nacional Center for Biotechnology Information:** <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/> Fuente imprescindible porque proporciona acceso, entre otras, a la base de datos de las enfermedades mendelianas (OMIM)
- **Sociedad Española de Genética:** <http://www.segenetica.es/> Contiene una sección dedicada a Genética Humana y ofrece numerosos enlaces a otras páginas web de contenido similar.
- **GeneReviews:** GeneReviews® - NCBI Bookshelf ([nih.gov](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/))
- **European Society of Human Genetics:** www.eshg.org
- **American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG):** www.acmg.net

IX.-Profesorado

Nombre y apellidos	ADRIANA IZQUIERDO LAHUERTA
Correo electrónico	adriana.izquierdo@urjc.es
Departamento	Ciencias Básicas de la Salud
Campus de impartición	Alcorcón
Categoría	Titular de Universidad
Titulación académica	Doctor
Responsable de asignatura	Si
Horario de tutorías	Para consultar las tutorías póngase en contacto con el/la profesor/a a través de correo electrónico
Nº de Quinquenios	4
Nº de Sexenios	3
Nº de Sexenios de transferencia	0
Nº de evaluaciones positivas Docencia	6



Nombre y apellidos	ELVIRA PÉREZ MARLASCA
Correo electrónico	elvira.pmarlasca@urjc.es
Campus de impartición	Alcorcón
Categoría	Investigador
Responsable de asignatura	No
Horario de tutorías	Para consultar las tutorías póngase en contacto con el/la profesor/a a través de correo electrónico
Nº de Quinquenios	0
Nº de Sexenios	0
Nº de Sexenios de transferencia	0
Nº de evaluaciones positivas Docencia	0
Nombre y apellidos	MARÍA PALOMARES BRALO
Correo electrónico	maria.palomares@urjc.es
Departamento	Ciencias Básicas de la Salud
Campus de impartición	Alcorcón
Categoría	Profesor/a Asociado/a
Titulación académica	Doctor
Responsable de asignatura	No
Horario de tutorías	Para consultar las tutorías póngase en contacto con el/la profesor/a a través de correo electrónico
Nº de Quinquenios	0
Nº de Sexenios	0
Nº de Sexenios de transferencia	0
Nº de evaluaciones positivas Docencia	0
Nombre y apellidos	MÓNICA AQUILINO AMEZ
Correo electrónico	monica.aquilino@urjc.es
Departamento	Ciencias Básicas de la Salud
Campus de impartición	Alcorcón
Categoría	Profesor/a Ayudante Doctor/a



Titulación académica	Doctor
Responsable de asignatura	No
Horario de tutorías	Para consultar las tutorías póngase en contacto con el/la profesor/a a través de correo electrónico
Nº de Quinquenios	1
Nº de Sexenios	1
Nº de Sexenios de transferencia	0
Nº de evaluaciones positivas Docencia	0
Nombre y apellidos	PABLO FERNÁNDEZ GARCÍA
Correo electrónico	pablo.fernandezga@urjc.es
Campus de impartición	Alcorcón
Categoría	Investigador
Responsable de asignatura	No
Horario de tutorías	Para consultar las tutorías póngase en contacto con el/la profesor/a a través de correo electrónico
Nº de Quinquenios	0
Nº de Sexenios	0
Nº de Sexenios de transferencia	0
Nº de evaluaciones positivas Docencia	0

