



UNIVERSIDAD
POLITÉCNICA
DE MADRID

PROCESO DE
COORDINACIÓN DE LAS
ENSEÑANZAS PR/CL/001



Etsi Agronómica, Aliment. y
Biosistemas

ANX-PR/CL/001-01

GUÍA DE APRENDIZAJE

ASIGNATURA

20504330 - Genética Humana

PLAN DE ESTUDIOS

20BT - Grado En Biotecnología

CURSO ACADÉMICO Y SEMESTRE

2025/26 - Primer semestre

Índice

Guía de Aprendizaje

1. Datos descriptivos.....	1
2. Profesorado.....	1
3. Conocimientos previos recomendados.....	2
4. Competencias y resultados de aprendizaje.....	2
5. Descripción de la asignatura y temario.....	5
6. Cronograma.....	7
7. Actividades y criterios de evaluación.....	10
8. Recursos didácticos.....	14
9. Otra información.....	15

1. Datos descriptivos

1.1. Datos de la asignatura

Nombre de la asignatura	20504330 - Genética Humana
No de créditos	7 ECTS
Carácter	Optativa
Curso	Tercero curso
Semestre	Quinto semestre
Período de impartición	Septiembre-Enero
Idioma de impartición	Castellano
Titulación	20BT - Grado en Biotecnología
Centro responsable de la titulación	20 - Etsi Agronómica, Aliment. Y Biosistemas
Curso académico	2025-26

2. Profesorado

2.1. Profesorado implicado en la docencia

Nombre	Despacho	Correo electrónico	Horario de tutorías *
Marina Martinez Garcia (Coordinador/a)		marina.martinezg@upm.es	Sin horario. A convenir con el alumno previo aviso por correo
Patricia Giraldo Carbajo		patricia.giraldo@upm.es	Sin horario. A convenir con el alumno previo aviso por correo

* Las horas de tutoría son orientativas y pueden sufrir modificaciones. Se deberá confirmar los horarios de tutorías

con el profesorado.

3. Conocimientos previos recomendados

3.1. Asignaturas previas que se recomienda haber cursado

- Genética Molecular Y Regulación De La Expresión GÉ
- Genética
- Estadística
- Bioinformática
- Biología Celular E Histología

3.2. Otros conocimientos previos recomendados para cursar la asignatura

- Buen manejo de cálculo de probabilidades

4. Competencias y resultados de aprendizaje

4.1. Competencias

CB02 - 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

CB04 - Que los estudiantes puedan transmitir información, ideas, problemas y soluciones a un público tanto especializado como no especializado

CB05 - Que los estudiantes hayan desarrollado aquellas habilidades de aprendizaje necesarias para emprender estudios posteriores con un alto grado de autonomía

CE12 - Ser capaz de conocer y aplicar procedimientos computacionales para el análisis de las secuencias biológicas y la construcción de modelos de sistemas biológicos a diferentes niveles de complejidad.

CE21 - Ser capaz de conocer y comprender las diferentes técnicas utilizadas en Genómica, Transcriptómica, Proteómica y Metabolómica, y la información que proporciona cada una de ellas.

CE27 - Habilidad para saber, comprender y aplicar los métodos y técnicas empleadas en el análisis genético formal: diseñar poblaciones para determinar la herencia de caracteres, desarrollar mapas genéticos, y plantear estrategias genéticas para resolver un problema biológico.

CE28 - Conocimientos adecuados de los mecanismos de control de la expresión génica, y los métodos de estudio para integrarlos en sus aplicaciones en la biotecnología.

CG02 - Familiarizarse con el trabajo en el laboratorio, la instrumentación y los métodos experimentales. Además, ser capaz de realizar experimentos y/o diseñar aplicaciones de forma independiente y describir, cuantificar, analizar y evaluar críticamente los resultados obtenidos.

CG03 - Ser capaz de realizar su actividad de forma coordinada con otros profesionales en grupos multidisciplinares así como comunicar aspectos fundamentales de su actividad profesional a otros de su área, de áreas afines y a un público no especializado.

CG10 - Fomentar la implicación en el trabajo de laboratorio seguro y propiciar el conocimiento de los aspectos éticos y bioéticos del área.

CT02 - Aplicar el método científico para la resolución de problemas de forma efectiva y creativa.

CT04 - Capacidad para comunicar en lengua castellana e inglesa de forma oral y escrita.

CT05 - Habilidad de aprendizaje para emprender actividades o estudios posteriores de forma autónoma.

CT06 - Capacidad para organizar y planificar proyectos, experimentos y, en general, trabajos de índole profesional.

CT08 - Ser capaz de manejar las tecnologías de la información y comunicación en un contexto profesional.

CT09 - Tener capacidad de análisis y síntesis para interpretar datos relevantes y abordar los problemas desde diferentes perspectivas

4.2. Resultados del aprendizaje

RA130 - Conocer las técnicas de diagnóstico molecular para la detección de desórdenes genéticos, cáncer, diagnóstico prenatal y forense.

RA165 - Conocer las diferentes alteraciones que producen enfermedades en humanos.

RA154 - Conocer los métodos de estimación de las frecuencias alélicas y su importancia en la dinámica de las poblaciones.

RA163 - Diseñar distintas estrategias para determinar la base genética de distintos caracteres en humanos.

RA155 - Reconocer los elementos de cambio en la información genética y su relevancia en la evolución.

RA166 - Conocer los diferentes organismos modelo utilizados para estudiar enfermedades humanas.

RA167 - Conocer la base genética del comportamiento humano.

RA169 - Conocer las aplicaciones de la Genética en la Medicina.

RA164 - Conocer la base genética del cáncer.

RA122 - Conocer y manejar la normativa en materia de biotecnología

RA168 - Poseer conocimientos de los principios éticos y legales para llevar a cabo experimentación en humanos.

RA160 - Conocer los métodos de análisis genético formal en la especie humana.

RA137 - Conocer las bases de la transmisión del material hereditario.

RA153 - Conocer los mecanismos responsables del cambio de la información genética.

5. Descripción de la asignatura y temario

5.1. Descripción de la asignatura

La asignatura muestra al alumno aspecto de la herencia en humanos. Está enfocada en el estudio de cambios en el material hereditario, tanto a nivel molecular como cromosómico que pueden explicar la variabilidad que muestran las poblaciones humanas, así como las enfermedades hereditarias. Se estudian caracteres que muestran una herencia sencilla así como otros en los que intervienen un elevado número de genes y muestran una herencia compleja. También se incluyen técnicas de diagnóstico para detectar enfermedades y cálculos del riesgo de transmisión de las mismas.

La superación de esta asignatura permite al alumno adquirir las siguientes competencias específicas de itinerario:

CEI3.1: Conocimientos sobre organización del genoma humano y la base genética de enfermedades hereditarias y procesos degenerativos.

5.2. Temario de la asignatura

1. Estructura y organización del genoma humano
2. Enfermedades de herencia mendeliana y su base molecular
 - 2.1. Herencia de enfermedades monogénicas
 - 2.2. Herencia ligada al sexo
 - 2.3. Otros modos de herencia
3. Citogenética Humana
 - 3.1. Variaciones cromosómicas humanas
 - 3.2. Consecuencias clínicas de las variaciones cromosómicas
4. Genética de caracteres con herencia compleja
 - 4.1. Agregación familiar
 - 4.2. Rasgos multifactoriales y efecto ambiental
5. Ligamiento y análisis de asociación de caracteres humanos
 - 5.1. Métodos de detección del ligamiento
 - 5.2. Análisis de ligamiento paramétrico

- 5.3. Análisis de ligamiento no paramétrico
- 5.4. Análisis de asociación
- 6. Epigenética
 - 6.1. Modificaciones de la Cromatina
 - 6.2. Imprinting
- 7. Métodos genéticos de diagnóstico y asesoramiento genético
 - 7.1. Asesoramiento genético: aspectos legales, bioéticos y clínicos de la información genética
 - 7.2. Técnicas de diagnóstico citogenéticas y moleculares
 - 7.3. Cálculo de riesgos
- 8. Genética forense
 - 8.1. Manipulación y conservación de muestras forenses
 - 8.2. Técnicas de muestreo y aislamiento de DNA de muestras forenses
 - 8.3. Pruebas de paternidad
 - 8.4. Genética forense y Arqueología
- 9. Evolución y genética del linaje humano

6. Cronograma

6.1. Cronograma de la asignatura *

Sem	Actividad tipo 1	Actividad tipo 2	Tele-enseñanza	Actividades de evaluación
1	Clase teórica Duración: 03:00 LM: Actividad del tipo Lección Magistral			
2	Clase teórica Duración: 03:00 LM: Actividad del tipo Lección Magistral Problemas y cuestiones Duración: 02:00 PR: Actividad del tipo Clase de Problemas			
3	Clase teórica Duración: 03:00 LM: Actividad del tipo Lección Magistral Seminario Genética Humana Duración: 01:30 OT: Otras actividades formativas / Evaluación			
4	Clase teórica Duración: 03:00 LM: Actividad del tipo Lección Magistral Test periódico Duración: 01:00 OT: Otras actividades formativas / Evaluación	Prácticas de Laboratorio Duración: 03:00 PL: Actividad del tipo Prácticas de Laboratorio		Tests periódicos OT: Otras técnicas evaluativas Evaluación Progresiva y Global Presencial Duración: 00:00
5	Clase teórica Duración: 03:00 LM: Actividad del tipo Lección Magistral Problemas y cuestiones Duración: 02:00 PR: Actividad del tipo Clase de Problemas	Prácticas de Laboratorio Duración: 03:00 PL: Actividad del tipo Prácticas de Laboratorio		
6	Clase teórica Duración: 03:00 LM: Actividad del tipo Lección Magistral Seminario Genética Humana Duración: 01:30 OT: Otras actividades formativas / Evaluación	Prácticas de Laboratorio Duración: 03:00 PL: Actividad del tipo Prácticas de Laboratorio		
7	Clase teórica Duración: 03:00 LM: Actividad del tipo Lección Magistral Problemas y cuestiones Duración: 02:00 PR: Actividad del tipo Clase de Problemas			

8	<p>Clase teórica Duración: 03:00 LM: Actividad del tipo Lección Magistral</p> <p>Test periódico Duración: 01:00 OT: Otras actividades formativas / Evaluación</p> <p>Problemas y cuestiones Duración: 01:00 PR: Actividad del tipo Clase de Problemas</p>			<p>Tests periódicos OT: Otras técnicas evaluativas Evaluación Progresiva y Global Presencial Duración: 00:00</p>
9	<p>Clase teórica Duración: 03:00 LM: Actividad del tipo Lección Magistral</p> <p>Seminario Genética Humana Duración: 01:30 OT: Otras actividades formativas / Evaluación</p>			
10	<p>Clase teórica Duración: 03:00 LM: Actividad del tipo Lección Magistral</p> <p>Problemas y cuestiones Duración: 02:00 PR: Actividad del tipo Clase de Problemas</p>	<p>Prácticas de Laboratorio Duración: 03:00 PL: Actividad del tipo Prácticas de Laboratorio</p>		
11	<p>Clase teórica Duración: 03:00 LM: Actividad del tipo Lección Magistral</p> <p>Problemas y cuestiones Duración: 01:00 PR: Actividad del tipo Clase de Problemas</p> <p>Test periódico Duración: 01:00 OT: Otras actividades formativas / Evaluación</p>			<p>Tests periódicos OT: Otras técnicas evaluativas Evaluación Progresiva y Global Presencial Duración: 00:00</p>
12	<p>Clase teórica Duración: 03:00 LM: Actividad del tipo Lección Magistral</p> <p>Seminario Genética Humana Duración: 01:30 OT: Otras actividades formativas / Evaluación</p>			
13	<p>Clase teórica Duración: 03:00 LM: Actividad del tipo Lección Magistral</p> <p>Problemas y cuestiones Duración: 02:00 PR: Actividad del tipo Clase de Problemas</p>			

14	<p>Clase teórica Duración: 03:00 LM: Actividad del tipo Lección Magistral</p> <p>Problemas y cuestiones Duración: 02:00 PR: Actividad del tipo Clase de Problemas</p>	<p>Valoración exposición Resultados de Clases Prácticas de Laboratorio Duración: 02:00 OT: Otras actividades formativas / Evaluación</p>		<p>Valoración exposición de Resultados de Clases Prácticas de Laboratorio TG: Técnica del tipo Trabajo en Grupo Evaluación Progresiva y Global Presencial Duración: 00:00</p> <p>Entrega de informe de laboratorio TG: Técnica del tipo Trabajo en Grupo Evaluación Progresiva y Global No presencial Duración: 00:00</p>
15	<p>Clase teórica Duración: 03:00 LM: Actividad del tipo Lección Magistral</p> <p>Problemas y cuestiones Duración: 01:00 PR: Actividad del tipo Clase de Problemas</p> <p>Test periódico Duración: 01:00 OT: Otras actividades formativas / Evaluación</p>			<p>Test periódicos OT: Otras técnicas evaluativas Evaluación Progresiva y Global Presencial Duración: 00:00</p>
16				
17				<p>Examen C Ordinaria EX: Técnica del tipo Examen Escrito Evaluación Progresiva y Global Presencial Duración: 00:00</p>

Para el cálculo de los valores totales, se estima que por cada crédito ECTS el alumno dedicará dependiendo del plan de estudios, entre 26 y 27 horas de trabajo presencial y no presencial.

7. Actividades y criterios de evaluación

7.1. Actividades de evaluación de la asignatura

7.1.1. Evaluación (progresiva)

Sem.	Descripción	Modalidad	Tipo	Duración	Peso en la nota	Nota mínima	Competencias evaluadas
4	Tests periódicos	OT: Otras técnicas evaluativas	Presencial	00:00	2.5%	0 / 10	
8	Tests periódicos	OT: Otras técnicas evaluativas	Presencial	00:00	2.5%	0 / 10	
11	Tests periódicos	OT: Otras técnicas evaluativas	Presencial	00:00	2.5%	0 / 10	
14	Valoración exposición de Resultados de Clases Prácticas de Laboratorio	TG: Técnica del tipo Trabajo en Grupo	Presencial	00:00	10%	5 / 10	
14	Entrega de informe de laboratorio	TG: Técnica del tipo Trabajo en Grupo	No Presencial	00:00	5%	5 / 10	CB02 CB04 CG02 CG03 CG10 CT02 CT04 CT06 CT08 CT09 CE21
15	Test periódicos	OT: Otras técnicas evaluativas	Presencial	00:00	2.5%	0 / 10	
17	Examen C Ordinaria	EX: Técnica del tipo Examen Escrito	Presencial	00:00	75%	5 / 10	CB02 CB04 CB05 CG02 CG03 CG10 CT02 CT04 CT05 CT06 CT08 CT09

							CE21 CE27 CE28 CE12
--	--	--	--	--	--	--	------------------------------

7.1.2. Prueba evaluación global

Sem	Descripción	Modalidad	Tipo	Duración	Peso en la nota	Nota mínima	Competencias evaluadas
4	Tests periódicos	OT: Otras técnicas evaluativas	Presencial	00:00	2.5%	0 / 10	
8	Tests periódicos	OT: Otras técnicas evaluativas	Presencial	00:00	2.5%	0 / 10	
11	Tests periódicos	OT: Otras técnicas evaluativas	Presencial	00:00	2.5%	0 / 10	
14	Valoración exposición de Resultados de Clases Prácticas de Laboratorio	TG: Técnica del tipo Trabajo en Grupo	Presencial	00:00	10%	5 / 10	
14	Entrega de informe de laboratorio	TG: Técnica del tipo Trabajo en Grupo	No Presencial	00:00	5%	5 / 10	CB02 CB04 CG02 CG03 CG10 CT02 CT04 CT06 CT08 CT09 CE21
15	Test periódicos	OT: Otras técnicas evaluativas	Presencial	00:00	2.5%	0 / 10	
17	Examen C Ordinaria	EX: Técnica del tipo Examen Escrito	Presencial	00:00	75%	5 / 10	CB02 CB04 CB05 CG02 CG03 CG10 CT02 CT04 CT05 CT06 CT08 CT09 CE21 CE27 CE28 CE12

7.1.3. Evaluación convocatoria extraordinaria

Descripción	Modalidad	Tipo	Duración	Peso en la nota	Nota mínima	Competencias evaluadas
Examen Convocatoria Extraordinaria	EX: Técnica del tipo Examen Escrito	Presencial	03:00	85%	5 / 10	CB02 CB04 CB05 CG03 CT02 CT04 CT05 CT06 CT08 CT09 CE21 CE27 CE28 CE12
Practicas de laboratorio	TG: Técnica del tipo Trabajo en Grupo	Presencial	00:00	15%	5 / 10	CB02 CB04 CB05 CG02 CG03 CG10 CT02 CT04 CT05 CT06 CT08 CT09 CE21 CE12

7.2. Criterios de evaluación

CONVOCATORIA ORDINARIA- EVALUACIÓN PROGRESIVA

Todos los alumnos seguirán un sistema de evaluación progresiva en la que se llevarán a cabo diversas pruebas. Se valorará la asistencia presencial y la participación activa tanto en el aula como en el laboratorio de prácticas. La evaluación de los tests y cuestionarios periódicos supondrá un 10% de la nota final para los alumnos. Esta actividad no es obligatoria.

La evaluación de las prácticas de laboratorio supondrá el 15% de la nota final. Los alumnos elaborarán un informe con el formato de un artículo científico y/o presentación científica que podrá ser individual o en grupo según el criterio de la coordinadora de la asignatura. Las presentaciones serán expuestas en una sesión grupal de obligada asistencia. En todo caso la decisión del tipo de informe que debe entregar el alumno, su formato, así como la exposición oral de los resultados se establecerá con suficiente antelación por parte de la coordinadora. La asistencia a las sesiones de prácticas y la presentación del informe de las mismas son actividades de realización obligatoria no recuperable, imprescindible para aprobar la asignatura, con nota mínima de 5.

La evaluación de los conocimientos adquiridos mediante un examen escrito supondrá un 75% de la nota de la asignatura. El examen incluirá preguntas de teoría, cuestiones y problemas sobre el contenido de toda la asignatura. La nota mínima del examen para poder aprobar la asignatura es un 5.

El 15% correspondiente a las prácticas de laboratorio solo se tendrá en cuenta en la convocatoria ordinaria y extraordinaria correspondiente a al curso en el que alumno realizó las prácticas de laboratorio y para el curso académico siguiente. Para los alumnos que procedan de cursos anteriores y ya hayan realizado las prácticas de laboratorio los tests y cuestionarios periódicos supondrán un 10% de la nota final y el examen escrito final supondrá el 90% de la nota final.

La nota final será el resultado de promediar la nota de prácticas de laboratorio, los tests y el examen final según los porcentajes descritos anteriormente.

El sistema de calificaciones se expresará mediante calificación numérica de acuerdo con lo establecido en el Art. 5 del Real Decreto 1125/2003, de 5 de septiembre, por el que se establece el sistema europeo de créditos y el sistema de calificaciones en las titulaciones universitarias de carácter oficial y validez en todo el territorio nacional.

CONVOCATORIA EXTRAORDINARIA

Los alumnos que no superen la asignatura en la convocatoria ordinaria podrán presentarse a la convocatoria extraordinaria.

Será obligatorio tener realizadas las prácticas de laboratorio para poder realizar el examen extraordinario y se

aplicará el valor del 15% sobre la nota final. El examen supondrá el 85% de la nota.

SOBRE EL FRAUDE ACADÉMICO

En caso de constatación de fraude académico en alguna de las actividades de evaluación de la asignatura, se aplicará al estudiante o estudiantes implicados lo recogido en la "Normativa de Evaluación del Aprendizaje en las Titulaciones Oficiales de Grado y Máster Universitario" aprobada por el Consejo de Gobierno de la UPM el 26/05/2022.

8. Recursos didácticos

8.1. Recursos didácticos de la asignatura

Nombre	Tipo	Observaciones
Lynn B. Jorde PhD y J.C. Carey (2017) Genética Médica.5ª Edición.	Bibliografía	Libro de texto
Hutington F. Willard y Huntington F Willard) Thompson & Thompson. Genética en Medicina (2016)	Bibliografía	Libro de texto
STRACHAN T. & READ A.P. (2019) Human Molecular Genetics. 5ª Ed., Garland Science	Bibliografía	Libro de texto
Peter D Turnpenny and Sian Ellard. Emery's Elements of Medical Genetics (2016)	Bibliografía	Libro de Trexto
TURNPENNY P. & ELLARD S. (2010) EMERY'S ELEMENTOS DE GENÉTICA MÉDICA., Elsevier.	Bibliografía	Libro de texto

Ricki Lewis. Human Genetics (2016)	Bibliografía	Libro de texto
http://web.ornl.gov/sci/techresources/Human_Genome/index.shtml	Recursos web	Base de datos
http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim	Recursos web	Base de datos
http://www.aegh.org/	Recursos web	Asociación Española de Genética Humana
http://www.omim.org/	Recursos web	Base de datos
PASSARGE, E. 2018 Color Atlas of Genetics. 5th Ed. Thieme	Bibliografía	Libro de texto

9. Otra información

9.1. Otra información sobre la asignatura

La asignatura se relaciona con el ODS3: "Salud y bienestar".

Los alumnos deben acudir obligatoriamente a las prácticas de laboratorio con bata abrochada y de manga larga, calzado cerrado y el pelo recogido. El resto de elementos de seguridad necesarios (guantes, etc..) se les suministrará allí por parte del profesorado. Al alumno que no asista con estas mínimas medidas de seguridad se le impedirá el acceso al laboratorio.

No se responderán dudas 48h laborables antes de las actividades de evaluación.

La Comisión de Calidad del Centro en su reunión de 29 de mayo de 2023 acordó aprobar la propuesta de reasignación de competencias transversales en las asignaturas de los Grados en Biotecnología, Ingeniería Alimentaria, Ingeniería Agrícola, Ingeniería Agroambiental, Ciencias Agrarias y Bioeconomía, y en el Máster Universitario en Ingeniería Agronómica. En virtud de dicho acuerdo esta asignatura ha sido designada como "Asignatura NO Punto Control*". Esto significa que si bien puede seguir trabajando una o varias competencias transversales que se abordan en distintos puntos y aspectos de la asignatura, dicha formación y evaluación no será objeto de recopilación de evidencias por los sistemas de acreditación de la calidad del Centro.

*Asignatura punto control (APC): aquella asignatura en la que se verificará la formación y evaluación de la

competencia transversal que le corresponda.