



Guía Docente				
Datos Identificativos				2012/13
Asignatura (*)	Xenética Humana	Código	610212622	
Titulación				
Descritores				
Ciclo	Período	Curso	Tipo	Créditos
1º e 2º Ciclo	2º cuatrimestre	Todos	Optativa	5.5
Idioma	Castelán			
Prerrequisitos				
Departamento	Biología Celular e Molecular			
Coordinación	Gonzalez Tizon, Ana María	Correo electrónico	ana.gonzalez.tizon@udc.es	
Profesorado	Gonzalez Tizon, Ana María Martinez Lage, Andres	Correo electrónico	ana.gonzalez.tizon@udc.es andres.martinez@udc.es	
Web				
Descrición xeral	Esta materia estudia la organización, estructura y función del genoma humano, profundizando en el conocimiento de las enfermedades genéticas humanas e identificación de individuos, patrones filogeográficos humanos y la evolución genética de las poblaciones. Se abordan y tratan las técnicas actuales de análisis genómico para el estudio, aislamiento y cartografía de genes y de diagnóstico molecular.			

Competencias da titulación	
Código	Competencias da titulación

Resultados da aprendizaxe			
Competencias de materia (Resultados de aprendizaxe)		Competencias da titulación	
Aprender a facer análise xenéticos en humanos, estudar enfermidades e síndrome así como a forma de identificarlas molecularmente. Elaboración de proxectos relacionados cos humanos.	A6	B1	C1
	A10	B2	C2
	A14	B3	C7
	A27	B4	C8
		B5	
		B6	
		B7	

Contidos	
Temas	Subtemas
TEMA 1. INTRODUCCIÓN.	Historia de la genética humana. Tipos de enfermedades genéticas humanas. Factores que complican los patrones de herencia en humanos.
TEMA 2. GENOMA HUMANO: ORGANIZACIÓN Y ESTRUCTURA.	Organización del genoma humano: el ADN nuclear y el ADN mitocondrial. Organización y estructura de los genes. Secuencias de ADN. Polimorfismos del ADN: RFLPs, VNTRs, minisatélites y microsatélites, SINES y LINES. Secuencias transponibles. Identidad genética de individuos: ADN fingerprinting. Test de paternidad e identificación de individuos en criminalística biológica.



TEMA 3. CROMOSOMAS, CARIOTIPO Y ALTERACIONES CROMOSÓMICAS.	<p>Descripción del cariotipo humano y nomenclatura cromosómica.</p> <p>Mitosis y meiosis en humanos.</p> <p>Anomalías cromosómicas numéricas: no disyunción, pérdida cromosómica, monosomías y poliploidías.</p> <p>Anomalías cromosómicas estructurales; translocaciones, deleciones, inserciones, inversiones y duplicaciones.</p> <p>Diginia y diandria.</p> <p>Mosaicos y quimeras.</p>
TEMA 4. LA ACTIVIDAD GÉNICA DIFERENCIAL.	<p>Heterocromatina e inactivación génica.</p> <p>El cromosoma X y la compensación de dosis génica.</p> <p>Modificaciones epigenéticas en el genoma humano.</p>
TEMA 5. INMUNOGENÉTICA.	<p>Características generales del sistema inmune.</p> <p>Base genética de la estructura y diversidad de la respuesta inmune.</p> <p>Sistemas de grupos sanguíneos.</p> <p>Sistema HLA.</p> <p>Las inmunodeficiencias.</p>
TEMA 6. GENES Y CÁNCER	<p>Fenotipo de las células cancerosas.</p> <p>Mutaciones en genes específicos.</p> <p>Oncogenes y virus oncogénicos.</p> <p>Genes supresores de tumores.</p> <p>Cánceres familiares.</p> <p>Cambios cromosómicos en el desarrollo tumoral.</p> <p>El cáncer y el ambiente.</p>
TEMA 7. GENÓMICA.	<p>Identificación de genes candidatos en el ADN genómico humano.</p> <p>Búsqueda de genes candidatos para mutaciones.</p> <p>Análisis de la información genómica mediante la bioinformática. Bases de datos.</p> <p>Empleo de las tecnologías genómicas e informáticas en el estudio de las enfermedades genéticas humanas.</p>
TEMA 8. TERAPIA GENÉTICA.	<p>Terapia somática y terapia germinal.</p> <p>Métodos físico-químicos y víricos para introducir ADN en células diana.</p> <p>Métodos ex vivo e in vivo.</p>
TEMA 9. DIVERSIDAD HUMANA Y EVOLUCIÓN.	<p>Origen, detección y medida de la diversidad genética en humanos: efectos de la mutación, la deriva genética, la selección natural y la migración en poblaciones humanas.</p> <p>Los orígenes genéticos del hombre actual: los linajes mitocondrial y del cromosoma Y.</p>
TEMARIO PRÁCTICO	<ol style="list-style-type: none"> <li>Obtención, amplificación por PCR y electroforesis de ADN humano a partir de sangre.</li> <li>Genotipado mediante PCR de diferentes loci autosómicos.</li> <li>Elaboración del cariotipo humano.</li> <li>Filogeografía humana: estudio del ADN mitocondrial en poblaciones humanas.</li> </ol>

Planificación			
Metodoloxías / probas	Horas presenciais	Horas non presenciais / traballo autónomo	Horas totais
Portafolios do alumno	0	28	28
Sesión maxistral	14	21	35



Prácticas de laboratorio	10	3	13
Seminario	12	24	36
Proba de resposta múltiple	2	0	2
Análise de fontes documentais	1	20	21
Atención personalizada	2.5	0	2.5

\*Os datos que aparecen na táboa de planificación son de carácter orientativo, considerando a heteroxeneidade do alumnado

Metodoloxías	
Metodoloxías	Descrición
Portafolios do alumno	Elaboración de 10 fichas relacionadas con los diferentes temas de la asignatura. Se pretende inducir el aprendizaje de los diferentes aspectos de cada tema realizando cuestiones específicas sobre los mismos.
Sesión maxistral	En cada clase o sesión magistral se expondrán diversos aspectos de los temas incluidos en los contenidos de la materia. Se inducirá el aprendizaje mediante la realización del portafolios. La asistencia no es obligatoria.
Prácticas de laboratorio	La presencialidad es básica para el buen conocimiento de las técnicas que se explican. Se tendrá en cuenta dicho aprendizaje en la prueba escrita.
Seminario	Se entiendo por seminarios las sesiones de clase en que los estudiantes prestan su atención sobre las exposiciones de sus compañeros sobre los diferentes aspectos de la genética humana. La asistencia no es obligatoria.
Proba de resposta múltiple	Se realizará un examen en el que se evaluarán los contenidos impartidos en la asignatura: clases magistrales, portafolios, prácticas de laboratorio y trabajos tutelados. Para tratar de ser ecuanimes habrá una única pregunta de cada uno de los diferentes temas expuestos por los alumnos (trabajos tutelados).
Análise de fontes documentais	Búsqueda de bibliografía y material necesario para realizar dos seminarios expositivos sobre diferentes contenidos de la materia.

Atención personalizada	
Metodoloxías	Descrición
Prácticas de laboratorio	No existe ninguna obligación a asistir un número de horas determinado a tutorías personalizadas. Los despachos de los dos profesores de la asignatura están siempre abiertos para que cualquier estudiante plantee dudas sobre cualquier aspecto de la materia en general.
Seminario	Se estima que cada estudiante empleará 2.5 horas en este aspecto.
Sesión maxistral	
Portafolios do alumno	
Análise de fontes documentais	

Avaliación		
Metodoloxías	Descrición	Cualificación
Proba de resposta múltiple	La prueba consistirá de varias preguntas, puntuando negativamente aquellas respuestas que sean incorrectas. No es obligatorio asistir a la prueba.	35
Prácticas de laboratorio	Se valorará el conocimiento sobre las tareas realizadas en el laboratorio y la comprensión de los resultados obtenidos. En la prueba de respuesta múltiple se realizarán 10 preguntas de tipo test correspondientes a los contenidos explicados y desarrollados durante las prácticas de laboratorio.	10
Seminario	Los alumnos realizarán dos exposiciones en diferentes días de clase, de 10-15 minutos de duración cada una, en la que expondrán los contenidos del trabajo elaborado por ellos. Se valorará la capacidad de expresión oral, exposición/presentación, y la calidad de las fuentes documentales utilizadas. Cada seminario tiene un valor de 1.25 puntos. Estos seminarios se realizarán por grupos formados por 2 alumnos.	25



Portafolios do alumno	Los alumnos elaborarán 10 fichas, en las que se les plantearán diferentes aspectos teóricos y prácticos de los contenidos tratados en el temario. Cada una de las fichas realizadas tendrá un valor de 0.3 puntos.	30
Outros		

### Observacións avaliación

Se considerará NO PRESENTADO cuando el estudiante no realice ninguna de las actividades propuestas.

La forma de calificar en las diferentes convocatorias será siempre similar.

### Fontes de información

<b>Bibliografía básica</b>	- Novo Villaverde, F.J. (2006). Genética humana. Madrid - Saudbery, Peter (2002). Genética molecular humana. Madrid - Strachan, T. & Read, A.P. (2006). Genética molecular humana. México
<b>Bibliografía complementaria</b>	

### Recomendacións

#### Materias que se recomenda ter cursado previamente

Citoxía/610212103  
Bioquímica II/610212202  
Xenética/610212303

#### Materias que se recomenda cursar simultaneamente

#### Materias que continúan o temario

### Observacións

La asistencia a las clases magistrales posibilita el tratamiento de dudas o cuestiones que puedan surgir en el transcurso de las explicaciones, facilitando la comprensión de los temas.

El estudio debe contemplar la consulta habitual de al menos la bibliografía recomendada

El estudio y trabajo en grupo favorece la comprensión y desarrolla el espíritu crítico.

Las dudas y dificultades que plantee cualquier aspecto de la asignatura deberán de resolverse lo antes posible, planteándolas en las clases presenciales o acudiendo a las tutorías individualizadas.

(\*A Guía docente é o documento onde se visualiza a proposta académica da UDC. Este documento é público e non se pode modificar, salvo casos excepcionais baixo a revisión do órgano competente dacordo coa normativa vixente que establece o proceso de elaboración de guías