			Guía D	ocente				
		Datos Ide	ntificativos				2012/13	
Asignatura (*)	Xenétic	a Humana				Código	610212622	
Titulación	Licencia	Licenciado en Bioloxía						
			Descr	iptores				
Ciclo		Período	Cu	rso		Tipo	Créditos	
1º e 2º Ciclo		2º cuadrimestre	То	dos		Optativa	5.5	
Idioma	Castelá	n	·	'			·	
Prerrequisitos								
Departamento	Bioloxía	Celular e Molecular						
Coordinación	Gonzale	Gonzalez Tizon, Ana Maria Correo electrónico ana.gonzalez.tizon@udc.es						
Profesorado	Profesorado Gonzalez Tizon, Ana Maria			Correo electrónico ana.gonzalez.tiz		ana.gonzalez.tiz	on@udc.es	
	Martine	z Lage, Andres				andres.martinez	z@udc.es	
Web								
Descrición xeral	Esta ma	ateria estudia la organizacio	ón, estructura y f	unción del genor	ma hum	ano, profundizan	do en el conocimiento de las	
	enfermedades genéticas humanas e identificación de individuos, patrones filogeográficos humanos y la evolución genética de							
	las pobl	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
A6	Realizar análises filoxenéticos.
A10	Manipular material xenético, realizar análise xenética e levar a cabo asesoramento xenético.
A14	Realizar cultivos celulares e de tecidos.
A27	Capacidade de impartir coñecementos de Bioloxía.
B1	Aprender a aprender.
B2	Resolver problemas de forma efectiva.
В3	Aplicar un pensamento crítico, lóxico e creativo.
B4	Traballar de forma autónoma con iniciativa.
B5	Traballar de forma colaborativa.
B6	Comportarse con ética e responsabilidade social como cidadán e como profesional.
В7	Comunicarse de maneira efectiva nun entorno de traballo.
C1	Expresarse correctamente, tanto de forma oral coma escrita, nas linguas oficiais da comunidade autónoma.
C2	Dominar a expresión e a comprensión de forma oral e escrita dun idioma estranxeiro.
C7	Asumir como profesional e cidadán a importancia da aprendizaxe ao longo da vida.
C8	Valorar a importancia que ten a investigación, a innovación e o desenvolvemento tecnolóxico no avance socioeconómico e cultural da sociedade.

Resultados da aprendizaxe			
Competencias de materia (Resultados de aprendizaxe)		mpetencias da	
	ti	itulació	n
Aprender a facer análise xenéticos en humanos, estudiar enfermedades e síndromes así como a forma de identificarlas	A6	B1	C1
molecularmente.	A10	B2	C2
Elaboración de proxectos relacionados cos humanos.	A14	В3	C7
	A27	B4	C8
		B5	
		В6	
		B7	

Contidos

1/5

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	Organización del genoma humano: el ADN nuclear y el ADN mitocondrial.
ESTRUCTURA.	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	Descripción del cariotipo humano y nomenclatura cromosómica.
CROMOSÓMICAS.	Mitosis y meiosis en humanos.
	Anomalías cromosómicas numéricas: no disyunción, pérdida cromosómica,
	monosomías y poliploidías.
	Anomalías cromosómicas estructurales; translocaciones, deleciones, inserciones,
	inversiones y duplicaciones.
	Diginia y diandria.
	Mosaicos y quimeras.
	, , , , , , , , , , , , , , , , , , , ,
TEMA 4. LA ACTIVIDAD GÉNICA DIFERENCIAL.	Heterocromatina e inactivación génica.
	El cromosoma X y la compensación de dosis génica.
	Modificaciones epigenéticas en el genoma humano.
TEMA 5. INMUNOGENÉTICA.	Características generales del sistema inmune.
TEMPLO. INVIOLOGICAL FIGURE	Base genética de la estructura y diversidad de la respuesta inmune.
	Sistemas de grupos sanguíneos.
	Sistema HLA.
	Las inmunodeficiencias.
TEMA 6. GENES Y CÁNCER	Fenotipo de las células cancerosas.
TEINA O. GENES I CANCEN	
	Mutaciones en genes específicos.
	Oncogenes y virus oncogénicos.
	Genes supresores de tumores.
	Cánceres familiares.
	Cambios cromosómicos en el desarrollo tumoral.
	El cáncer y el ambiente.
TEMA 7. GENÓMICA.	Identificación de genes candidatos en el ADN genómico humano.
	Búsqueda de genes candidatos para mutaciones.
	Análisis de la información genómica mediante la bioinformática. Bases de datos.
	Empleo de las técnologías genómicas e informáticas en el estudio de las
	enfermedades genéticas humanas.
TEMA 8. TERAPIA GENÉTICA.	Terapia somática y terapia germinal.
	Métodos físico-químicos y víricos para introducir ADN en células diana.
	Métodos ex vivo e in vivo.
TEMA 9. DIVERSIDAD HUMANA Y EVOLUCIÓN.	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.
	Los origenes genéticos del hombre actual: los linajes mitocondrial y del cromosoma Y



TEMARIO PRÁCTICO	1. Obtención, amplificación por PCR y electroforesis de ADN humano a partir de
	sangre.
	2. Genotipado mediante PCR de diferentes loci autosómicos.
	3. Elaboración del cariotipo humano.
	4. Filogeografía humana: estudio del ADN mitocondrial en poblaciones humanas.

	Planificación		
Metodoloxías / probas	Horas presenciais	Horas non	Horas totais
		presenciais /	
		traballo autónomo	
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 cará	cter orientativo, considerando a h	eteroxeneidade do alum	ınado

	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	La presencialidad es básica para el buen conocimiento de las técncias que se explican. Se tendrá en cuenta dicho	
laboratorio	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	Se realizará un examen en el que se evaluarán los contenidos impartidos en la asignatura: clases magistrales, portafolios,	
múltiple	prácticas de laboratorio y trabajos tutelados. Para tratar de ser ecuánimes habrá una única pregunta de cada uno de los	
	diferentes temas expuestos por los alumnos (trabajos tutelados).	
Análise de fontes	Búsqueda de bibliografía y material necesario para realizar dos seminarios expositivos sobre diferentes contenidos de la	
documentais	materia.	

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

	Avaliación	
Metodoloxías	Descrición	Cualificación

Proba de resposta	La prueba consistirá de varias preguntas, puntuando negativamente aquellas respuestas que sean	35
múltiple	incorrectas.	
	No es obligatorio asistir a la prueba.	
Prácticas de	Se valorará el conocimiento sobre las tareas realizadas en el laboratorio y la comprensión de los resultados	10
laboratorio	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.	
Seminario	Los alumnos realizarán dos exposiciones en diferentes días de clase, de 10-15 minutos de duración cada	25
	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.	
Portafolios do alumno	Los alumnos elaborarán 10 fichas, en las que se les plantearán diferentes aspectos teóricos y prácticos de los	30
	contenidos tratados en el temario.	
	Cada una de las fichas realizadas tendrá un valor de 0.3 puntos.	
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
Bibliografía básica	- Novo Villaverde, F.J. (2006). Genética humana. Madrid
	- Saudbery, Peter (2002). Genética molecular humana. Madrid
	- Strachan, T. & Dramp; Read, A.P. (2006). Genética molecular humana. México
Bibliografía complementaria	

	Recomendacións
	Materias que se recomenda ter cursado previamente
Citoloxía/610212103	
Bioquímica II/610212202	
(enética/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