



Guía Docente				
Datos Identificativos			2012/13	
Asignatura (*)	Xenética Humana	Código	610441016	
Titulación				
Descritores				
Ciclo	Período	Curso	Tipo	Créditos
Mestrado Oficial	2º cuatrimestre	Primeiro	Optativa	3
Idioma	Castelán			
Prerrequisitos				
Departamento	Biología Celular e Molecular			
Coordinación	Martinez Lage, Andres	Correo electrónico	andres.martinez@udc.es	
Profesorado	Gonzalez Tizon, Ana Maria 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		
Capacidad de realizar análisis genéticos tanto a nivel molecular como en la identificación de enfermedades genéticas mediante estudios familiares.	AI1	BI1	CM1
	AI2	BI2	CM2
Capacidad de realizar diagnóstico genético.	AI6	BI3	CM3
	AI11	BI4	CM7
	AI12	BI5	CM8
		BI6	
		BI7	
		BI8	

Contidos	
Temas	Subtemas
TEMA 1. EL GENOMA HUMANO: ESTRUCTURA, FUNCIÓN Y HERENCIA.	Organización del genoma humano: el DNA nuclear y el DNA mitocondrial. Organización y estructura de los genes. Secuencias y polimorfismos de DNA. Cromosomas, cariotipo y alteraciones cromosómicas.
TEMA 2. ANÁLISIS DEL GENOMA HUMANO.	Identificación de genes candidatos. Diagnóstico y screening de desórdenes genéticos humanos: diagnóstico prenatal, SNPs, microarrays de ADN. Identificación de individuos mediante el empleo de secuencias VNTRs y STRs. Bases de datos del genoma humano.



TEMA 3. PATRONES DE HERENCIA HUMANA.	<p>Estudios familiares.</p> <p>Herencia mendeliana.</p> <p>Alelos múltiples.</p> <p>Rasgos complejos.</p> <p>Alteraciones cromosómicas.</p> <p>Factores que complican los patrones de herencia: penetrancia, expresividad, anticipación y mosaicismo.</p> <p>Disomía uniparental.</p> <p>Impronta genómica.</p> <p>Mutaciones mitocondriales.</p> <p>Expansión de tripletes.</p>
TEMA 4. LA ACTIVIDAD GÉNICA DIFERENCIAL.	<p>Conformación de la cromatina: metilación del ADN y acetilación de histonas.</p> <p>Heterocromatina e inactivación génica. Cromosoma X y compensación de dosis génica.</p> <p>Memoria epigenética e imprinting.</p>
TEMA 5. GENES Y CÁNCER.	<p>Fenotipo de las células cancerosas.</p> <p>Oncogenes y genes supresores de tumores.</p> <p>Epigenética y cáncer.</p> <p>Genética de los cánceres comunes.</p> <p>Cánceres familiares.</p> <p>Cambios cromosómicos en el desarrollo tumoral.</p>
TEMA 6. 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> <p>Frecuencia de enfermedades en diferentes poblaciones humanas.</p>
TEMARIO DE PRÁCTICAS DE LABORATORIO	<ol style="list-style-type: none"> <li>Obtención, amplificación por PCR y electroforesis de ADN humano.</li> <li>Genotipado mediante PCR de diferentes loci autosómicos.</li> <li>Elaboración del cariotipo humano e identificación de anomalías cromosómicas.</li> <li>Bioinformática. Búsqueda y comparación de secuencias de ADN y proteínas humanos.</li> <li>Filogeografía humana: estudio del ADN mitocondrial en poblaciones humanas.</li> <li>Manejo de bases de datos y de software básico para genómica humana.</li> </ol>

### Planificación

Metodoloxías / probas	Horas presenciais	Horas non presenciais / traballo autónomo	Horas totais
Sesión maxistral	14	21	35
Prácticas de laboratorio	14	7	21
Portafolios do alumno	0	13	13
Proba mixta	2	0	2
Atención personalizada	4	0	4

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

### Metodoloxías



Metodoloxías	Descrición
Sesión maxistral	En cada clase se expondrán contenidos relacionados con diferentes aspectos del temario. El profesor explicará los contenidos fundamentales de cada tema y señalará las actividades asociadas al mismo.
Prácticas de laboratorio	Las clases prácticas consistirán de una explicación por parte del profesor sobre las bases conceptuales y los objetivos a alcanzar y el desarrollo de tareas por parte del alumno. Se pretende que el alumno tenga la máxima autonomía, facilitándole medios y orientación.
Portafolios do alumno	Los estudiantes contestarán a unas fichas que les serán entregadas por los profesores sobre diferentes aspectos teóricos y prácticos de la materia.
Proba mixta	Prueba escrita en la que se tratará cualquier aspecto abordado en la docencia tanto teórica como práctica.

### Atención personalizada

Metodoloxías	Descrición
Portafolios do alumno Proba mixta Sesión maxistral Prácticas de laboratorio	No existe ningún límite en el número de horas determinado a tutorías. Los estudiantes podrán acudir a tutorías de los profesores en aquellos horarios previamente establecidos en el primer apartado.

### Avaliación

Metodoloxías	Descrición	Cualificación
Portafolios do alumno	Se valorará el grado de comprensión, análisis, calidad y claridad en las respuestas y el tratamiento de las cuestiones y problemas planteados.	30
Proba mixta	Se valorará el dominio de conceptos teóricos y prácticos, claridad en las explicaciones, capacidad de relacionar e integrar la información recibida tratada en las sesiones magistrales y en las prácticas de laboratorio y bioinformática, y capacidad de resolver cuestiones y problemas.	40
Prácticas de laboratorio	Se valorará el conocimiento sobre el significado de las tareas realizadas, y la interpretación de los resultados obtenidos.	30

### Observación avaliación

Se considerará NO PRESENTADO cuando el estudiante no haya realizado NINGUNA de las actividades/metodologías propuestas.

### Fontes de información

<b>Bibliografía básica</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>- Pasternak, Jack (2005). An introduction to human molecular genetics. Hoboken, New Jersey. John Wiley &amp; Sons</li><li>- Strachan, T. &amp; Read, A.P. (2004). Genética Molecular Humana (3ª ed). McGrawHill, México.</li><li>- T Strachan, AP Read (2010). Human Molecular Genetics 4th ed.. Garland Science</li></ul>
----------------------------	--



<b>Bibliografía complementaria</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>- King, Roger (2000). Cancer biology (2º ed). Essex, UK. Pearson Education Limited</li><li>- Novo Villaverde, F.J. (2007). Genética humana. Conceptos, mecanismos y aplicaciones de la Genética en el campo de la biomedicina. . Pearson, Prentice Hall. Madrid.</li><li>- Jorde, L.B. Carey, J.C. &amp; White, R.L. (1996). Genética Médica.. Mosby.</li><li>- Sudbery, P. (2004). Genética molecular humana. . Pearson, Prentice Hall. 2ª ed. Madrid.</li><li>- Jobling, M.A.; Hurler, M.E. ; Tyler-Smith, C. (2004). Human evolutionary genetics: origins, peoples &amp; disease. New York, Garland Publishing</li><li>- Vogel, F. &amp; Motulsky, A.G. (1997). Human Genetics: Problems and Approaches (3th ed). Springer Verlag, Heidelberg, Germany</li><li>- Cummings, Michael R. (2003). Human heredity: principles and issues. Pacific Grove, California. Thompson</li><li>- Maroni, G. (2001). Molecular and Genetic Analysis of Human Trait.. Blackwell Science. Malden, MA, USA.</li><li>- Pecornio, Lauren (2005). Molecular biology of cancer. Oxford, UK. Oxford University Press</li><li>- Emery, A.E.H. &amp; Mueller, R.F. (1992). Principios de Genética Médica.. Churchill Livingstone.</li><li>- McKinnell R.; Parchment, R. et al (2006). The biological basis fo cancer (2º ed). Cambridge, NY. Cambridge University Press</li></ul>
------------------------------------	---

## Recomendacións

### Materias que se recomenda ter cursado previamente

Técnicas Celulares/610441001

Técnicas Moleculares/610441002

Mecanismos de xeración da variación xenética/610441005

### Materias que se recomenda cursar simultaneamente

Inmunoloxía/610441008

Células Nai e Terapia Celular/610441009

### Materias que continúan o temario

### Observacións

(\*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