



Guía Docente				
Datos Identificativos				2013/14
Asignatura (*)	Xenética Humana		Código	610441016
Titulación	Mestrado Universitario en Bioloxía Molecular , Celular e Xenética			
Descritores				
Ciclo	Período	Curso	Tipo	Créditos
Mestrado Oficial	2º cuatrimestre	Primeiro	Optativa	3
Idioma	Castelán			
Prerrequisitos				
Departamento	Bioloxía Celular e Molecular			
Coordinación	Martinez Lage, Andres		Correo electrónico	andres.martinez@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
A3	Capacidade de utilizar técnicas e instrumentos habituais na investigación biolóxica celular e molecular: que sexan capaces de manexar as técnicas e protocolos así como comprender as potenciais das mesmas, os seus usos e aplicacións
A4	Capacidade de traballar de xeito seguro nos laboratorios coñecendo os manuais de operacións e as accións ante incidentes de risco
A9	Capacidade de comprender o funcionamento celular a través da súa organización estrutural, sinalización bioquímica, expresión génica e variabilidade xenética
A15	Capacidade de comprender a estrutura, función e evolución dos xenomas e aplicar as ferramentas necesarias para o seu estudio
A16	Capacidade para comprender, detectar e analizar a variación xenética, coñecer os procesos de genotoxicidad e as metodoloxías para a súa avaliación, así como realizar estudos de diagnóstico e risco xenético
B1	Capacidade de análise e síntese de problemas biolóxicos en relación coa Bioloxía Molecular, Celular e Xenética
B2	Capacidade de toma de decisións para a resolución de problemas: que sexan capaces de aplicar os coñecementos teóricos e prácticos adquiridos na formulación de problemas biolóxicos e a busca de solucións
B3	Capacidade de xestión da información: reunir e interpretar datos, información e resultados relevantes, obter conclusións e emitir informes razoados sobre cuestións científicas e biotecnolóxicas
B4	Capacidade de organización e planificación do traballo: que sexan capaces de xestionar a utilización do tempo así como os recursos dispoñibles e organizar o traballo no laboratorio
B5	Correcta comunicación oral e escrita sobre temas científicos na lingua nativa e polo menos noutra lingua de difusión Internacional a través da lectura de artigos científicos e exposición de traballos
B6	Capacidade de traballo en equipo: que sexan capaces de manter relacións interpersoais eficaces nun contexto de traballo interdisciplinar e internacional con respecto á diversidade cultural
B7	Capacidade de progreso persoal: aprender de forma autónoma, adaptarse a novas situacións, desenvolvendo calidades como creatividade, capacidade de liderado, motivación pola excelencia e a calidade
B8	Capacidade de razoamento crítico e compromiso ético coa sociedade: sensibilidade fronte aos problemas bioéticos e aos relacionados coa conservación de recursos naturais
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.
C3	Utilizar as ferramentas básicas das tecnoloxías da información e as comunicacións (TIC) necesarias para o exercicio da súa profesión e para a aprendizaxe ao longo da súa vida.
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)	Competencias da titulación		
Capacidade de realizar análise genéticas tanto a nivel molecular como en la identificación de enfermidades genéticas mediante estudos familiares.	AI1	BI1	CM1
	AI2	BI2	CM2
Capacidade 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.	Estudios familiares. Herencia mendeliana. Alelos múltiples. Rasgos complejos. Alteraciones cromosómicas. Factores que complican los patrones de herencia: penetrancia, expresividad, anticipación y mosaicismo. Disomía uniparental. Impronta genómica. Mutaciones mitocondriales. Expansión de tripletes.
TEMA 4. LA ACTIVIDAD GÉNICA DIFERENCIAL.	Conformación de la cromatina: metilación del ADN y acetilación de histonas. Heterocromatina e inactivación génica. Cromosoma X y compensación de dosis génica. Memoria epigenética e imprinting.
TEMA 5. GENES Y CÁNCER.	Fenotipo de las células cancerosas. Oncogenes y genes supresores de tumores. Epigenética y cáncer. Genética de los cánceres comunes. Cánceres familiares. Cambios cromosómicos en el desarrollo tumoral.



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"> 1. Obtención, amplificación por PCR y electroforesis de ADN humano. 2. Genotipado mediante PCR de diferentes loci autosómicos. 3. Elaboración del cariotipo humano e identificación de anomalías cromosómicas. 4. Bioinformática. Búsqueda y comparación de secuencias de ADN y proteínas humanos. 5. Filogeografía humana: estudio del ADN mitocondrial en poblaciones humanas. 6. Manejo de bases de datos y de software básico para genómica humana.

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 hoara 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

Observacións avaliación

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

Fontes de información

Bibliografía básica	<ul style="list-style-type: none"> - Pasternak, Jack (2005). An introduction to human molecular genetics. Hoboken, New Jersey. John Wiley & Sons - Strachan, T. & Read, A.P. (2004). Genética Molecular Humana (3ª ed). McGrawHill, México. - T Strachan, AP Read (2010). Human Molecular Genetics 4th ed.. Garland Science
Bibliografía complementaria	<ul style="list-style-type: none"> - King, Roger (2000). Cancer biology (2º ed). Essex, UK. Pearson Education Limited - Novo Villaverde, F.J. (2007). Genética humana. Conceptos, mecanismos y aplicaciones de la Genética en el campo de la biomedicina. . Pearson, Prentice Hall. Madrid. - Jorde, L.B. Carey, J.C. & White, R.L. (1996). Genética Médica.. Mosby. - Sudbery, P. (2004). Genética molecular humana. . Pearson, Prentice Hall. 2ª ed. Madrid. - Jobling, M.A.; Hurles, M.E. ; Tyler-Smith, C. (2004). Human evolutionary genetics: origins, peoples & disease. New York, Garland Publishing - Vogel, F. & Motulsky, A.G. (1997). Human Genetics: Problems and Approaches (3th ed). Springer Verlag, Heidelberg, Germany - Cummings, Michael R. (2003). Human heredity: principles and issues. Pacific Grove, California. Thompson - Maroni, G. (2001). Molecular and Genetic Analysis of Human Trait.. Blackwell Science. Malden, MA, USA. - Pecornio, Lauren (2005). Molecular biology of cancer. Oxford, UK. Oxford University Press - Emery, A.E.H. & Mueller, R.F. (1992). Principios de Genética Médica.. Churchill Livingstone. - McKinnell R.; Parchment, R. et al (2006). The biological basis fo cancer (2º ed). Cambridge, NY. Cambridge University Press

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