UNIVERSIDADE DA CORUÑA

Guia docente				
Datos Identificativos				2015/16
Asignatura (*)	Genética Humana		Código	610441016
Titulación	Mestrado Universitario en Bioloxía Molecular , Celular e Xenética			
Descriptores				
Ciclo	Periodo	Curso	Tipo	Créditos
Máster Oficial	2º cuatrimestre	Primero	Optativa	3
Idioma	Castellano			
Modalidad docente	Presencial			
Prerrequisitos				
Departamento	Bioloxía Celular e Molecular			
Coordinador/a	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				
Descripción general	Esta materia estudia la organización, estructura y función del genoma humano, profundizando en el conocimiento de las enfermedades genéticas humanas e identificación de individuos. Se abordan y tratan las técnicas actuales de análisis genómico para el estudio, aislamiento y cartografía de genes y de diagnóstico molecular.			

Competencias / Resultados del título	
Código	Competencias / Resultados del título
A2	Capacidad de trabajar de forma segura en los laboratorios conociendo los manuales de operaciones y las acciones ante incidentes de riesgo.
A6	Capacidad de comprender el funcionamiento celular a través de su organización estructural, señalización bioquímica, expresión génica y variabilidad genética.
A8	Capacidad de tener una visión integrada de los conocimientos previamente adquiridos en relación con la Biología Molecular, Celular y Genética, con un planteamiento interdisciplinar y un grado de experimentalidad muy elevado.
A11	Capacidad de comprender la estructura, función y evolución de los genomas y aplicar las herramientas necesarias para su estudio.
A12	Capacidad para comprender, detectar y analizar la variación genética, conocer los procesos de genotoxicidad y las metodologías para su evaluación, así como realizar estudios de diagnóstico y riesgo genético.
B1	Capacidad de análisis y síntesis de problemas biológicos en relación con la Biología Molecular, Celular y Genética.
B3	Capacidad de gestión de la información: que sean capaces de reunir e interpretar datos, información y resultados relevantes, obtener conclusiones y emitir informes razonados sobre cuestiones científicas y biotecnológicas.
B5	Correcta comunicación oral y escrita sobre temas científicos en la lengua nativa y al menos en otra lengua de difusión Internacional.
B6	Capacidad de trabajo en equipo: que sean capaces de mantener relaciones interpersonales eficaces en un contexto de trabajo interdisciplinar e internacional, con respeto a la diversidad cultural.
B8	Capacidad de razonamiento crítico y compromiso ético con la sociedad: sensibilidad frente a los problemas bioéticos y a los relacionados con la conservación de recursos naturales.

Resultados de aprendizaje			
Resultados de aprendizaje	Competencias / Resultados del título		
Capacidad de realizar análisis genéticos tanto a nivel molecular como en la identificación de enfermedades genéticas mediante estudios familiares. Capacidad de realizar diagnóstico genético.	AI2 AI6 AI8 AI11 AI12	BI1 BI3 BI5 BI6 BI8	

Contenidos	
Tema	Subtema

TEMA 1. EL GENOMA HUMANO: SECUENCIA Y VARIACIÓN	Elementos funcionales Genes que codifican para proteínas Genes que codifican para RNAs Elementos repetititvos Genoma mitocondrial Variabilidad genómica Epigenética
TEMA 3. CROMOSOMAS Y ALTERACIONES CROMOSÓMICAS	Cariotipo humano Alteracions mitóticas y meióticas: no disyunción. Alteraciones cromosómicas numéricas y estructurales. Mosaicos
TEMA 4. 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, mutaciones mitocondriales y mutaciones dinámicas.
TEMA 4. ENFERMEDADES POLIXÉNICAS E MULTIFACTORIAIS.	Polixenes e variacións no fenotipo. Heredabilidade.
TEMA 5. GENES Y CÁNCER.	Oncogenes y genes supresores de tumores. Genética de los cánceres comunes. Cánceres familiares.
Tema 6. TERAPIA GÉNICA	Terapia somática y terapia germinal. Métodos físico-químicos y víricos para introducir ADN en células diana. Métodos ex vivo e in vivo.
TEMARIO DE PRÁCTICAS DE LABORATORIO	1. Aislamiento de DNA humano. Amplificación por PCR de algún gen de interés. Evaluación y discusión de resultados

Planificación				
Metodologías / pruebas	Competencias / Resultados	Horas lectivas (presenciales y virtuales)	Horas trabajo autónomo	Horas totales
Sesión magistral	A6 A11 A12	14	21	35
Prácticas de laboratorio	A2 A8 B1 B3 B5 B6 B8	14	7	21
Portafolio del alumno	A6 A8 A11 B3 B5	0	13	13
Prueba mixta	B1 B5	2	0	2
Atención personalizada		4	0	4
(*)Los datos que aparecen en la tabla de planificación són de carácter orientativo, considerando la heterogeneidad de los alumnos				

Metodologías	
Metodologías	Descripción

Sesión magistral	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.
Portafolio del alumno	Los estudiantes contestarán a unas fichas que les serán entregadas por los profesores sobre diferentes aspectos teóricos y prácticos de la materia.
Prueba mixta	Prueba escrita en la que se tratará cualquier aspecto abordado en la docencia tanto teórica como práctica.

Atención personalizada	
Metodologías	**Descripción**
Portafolio del alumno Prueba mixta Sesión magistral Prácticas de laboratorio	No existe ningún límite en el número de hoara determinado a tutorias. Los estudiantes podrán acudir a tutorias de los profesores en aquellos horarios previamente establecidos en el primer apartado.

Evaluación			
Metodologías	**Competencias / Resultados**	**Descripción**	**Calificación**
Portafolio del alumno	A6 A8 A11 B3 B5	Se valorará el grado de comprensión, análisis, calidad y claridad en las respuestas y el tratamiento de las cuestiones y problemas planteados. Se evaluarán las competencias específicas A3, A9 y A11	30
Prueba mixta	B1 B5	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 cpacidad de resolver cuestiones y problemas. Se evaluarán las competencias específicas A3, A9 y A11	40
Prácticas de laboratorio	A2 A8 B1 B3 B5 B6 B8	Se valorará el conocimiento sobre el significado de las tareas realizadas, y la interpretación de los resultados obtenidos. Se evaluarán las competencias específicas A3 y A4	30

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

Fuentes de información	
Básica	- Strachan, T. & Read, A.P. (2004). Genética Molecular Humana (3ª ed). McGrawHill, México. - Pasternak, Jack (2005). An introduction to human molecular genetics. Hoboken, New Jersey. John Wiley & Sons - T Strachan, AP Read (2010). Human Molecular Genetics 4th ed.. Garland Science

Complementária	- Emery, A.E.H. & Mueller, R.F. (1992). Principios de Genética Médica.. Churchill Livingstone. - Jorde, L.B. Carey, J.C. & White, R.L. (1996). Genética Médica.. Mosby. - Novo Villaverde, F.J. (2007). Genética humana. Conceptos, mecanismos y aplicaciones de la Genética en el campo de la biomedicina. . Pearson, Prentice Hall. Madrid. - Sudbery, P. 2004. (2004). Genética molecular humana. . Pearson, Prentice Hall. 2ª ed. Madrid. - Jobling, M.A.; Hurles, M.E. ; Tyler-Smith, C. (2004). Human evolutionary genetics: origins, peolples & disease. New York, Garland Plublishing - Maroni, G. (2001). Molecular and Genetic Analysis of Human Trait.. Blackwell Science. Malden, MA, USA. - 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 - King, Roger (2000). Cancer biology (2º ed). Essex, UK. Pearson Education Limited - McKinnell R.; Parchment, R. et al (2006). The biological basis fo cancer (2º ed). Cambridge, NY. Cambridge University Press - Pecornio, Lauren (2005). Molecular biology of cancer. Oxford, UK. Oxford University Press

Recomendaciones
Asignaturas que se recomienda haber cursado previamente
Asignaturas que se recomienda cursar simultáneamente
Inmunología/610441008 Células Madre y Terapia Celular/610441009
Asignaturas que continúan el temario
Técnicas Celulares/610441001 Técnicas Moleculares/610441002 Mecanismos de generación de la variación genética/610441005
Otros comentarios

(*) La Guía Docente es el documento donde se visualiza la propuesta académica de la UDC. Este documento es público y no se puede modificar, salvo cosas excepcionales bajo la revisión del órgano competente de acuerdo a la normativa vigente que establece el proceso de elaboración de guías