



Guía Docente				
Datos Identificativos				2017/18
Asignatura (*)	Xenética Humana	Código	610441016	
Titulación				
Descritores				
Ciclo	Período	Curso	Tipo	Créditos
Mestrado Oficial	2º cuatrimestre	Primeiro	Optativa	3
Idioma	Castelán			
Modalidade docente	Presencial			
Prerrequisitos				
Departamento	Bioloxía			
Coordinación	Gonzalez Tizon, Ana Maria	Correo electrónico	ana.gonzalez.tizon@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. Se abordan y tratan las técnicas actuales de análisis genómico para el estudio, aislamiento y cartografía de genes y de diagnóstico molecular.			

Competencias / Resultados do título	
Código	Competencias / Resultados do título

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

Contidos	
Temas	Subtemas
TEMA 1. O XENOMA HUMANO: secuencia e variación.	Elementos funcionais Xenes que codifican para proetínas Xenes que codifican para RNAs Elementos repetitivos Xenoma mitocondrial Variabilidade xenética Epigenetics
TEMA 2. CROMOSOMAS E ALTERACIONS CROMOSÓMICAS	Cariotipo humano Alteracions mitóticas e meióticas: no disyunción. Alteracions cromosómicas numéricas e estruturales. Mosaicismo Enfermedades producidas por alteracions cromosómicas
TEMA 3. ENFERMEDADES MONOXÉNICAS	Herencia mendeliana. Factores que complican os patrones de herencia.



TEMA 4. ENFERMEDEAS POLIXÉNICAS E MULTIFACTORIAIS.	Polixenes e variacións no fenotipo. Heredabilidade.
TEMA 5. XENES e CÁNCER.	Oncoxenes e xenes supresores de tumores. Xenética de cánceres comúnes. Cánceres familiares.
Tema 6. TERAPIA XÉNICA	Terapia somática e terapia xermlal. Métodos físico-químicos e víricos para introducir DNA nas 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				
Metodoloxías / probas	Competencias / Resultados	Horas lectivas (presenciais e virtuais)	Horas traballo autónomo	Horas totais
Sesión maxistral	A6 A11 A12	14	21	35
Prácticas de laboratorio	A2 A8 B1 B3 B5 B6 B8	14	7	21
Portafolios do alumno	A6 A8 A11 B3 B5	0	13	13
Proba mixta	B1 B5	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	Competencias / Resultados	Descrición	Cualificación



Portafolios do 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
Proba 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 capacidad 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

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"> - 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
Bibliografía complementaria	<ul style="list-style-type: none"> - 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, peoples & disease. New York, Garland Publishing - 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

Recomendacións

Materias que se recomienda ter cursado previamente

Materias que se recomienda cursar simultaneamente

Inmunoloxía/610441008

Células Nai e Terapia Celular/610441009

Materias que continúan o temario



Técnicas Celulares/610441001

Técnicas Moleculares/610441002

Mecanismos de xeración da variación xenética/610441005

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