



| Guía docente | | | | |
|-----------------------|---|--------------------|---|----------|
| Datos Identificativos | | | | 2018/19 |
| Asignatura (*) | Genética Humana | Código | 610441016 | |
| Titulación | Mestrado Universitario en Bioloxía Molecular , Celular e Xenética | | | |
| Descriptorios | | | | |
| Ciclo | Periodo | Curso | Tipo | Créditos |
| Máster Oficial | 2º cuatrimestre | Primero | Optativa | 3 |
| Idioma | Castellano | | | |
| Modalidad docente | Presencial | | | |
| Prerrequisitos | | | | |
| Departamento | Bioloxía | | | |
| Coordinador/a | 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 | | | | |
| 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 del título | |
|-------------------------|--|
| Código | Competencias 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 del título | |
| Capacidad de realizar análisis genéticos tanto a nivel molecular como en la identificación de enfermedades genéticas mediante estudios familiares. | AI2 | BI1 |
| Capacidad de realizar diagnóstico genético. | AI6 | BI3 |
| | AI8 | BI5 |
| | AI11 | BI6 |
| | AI12 | 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 repetitivos 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 | Horas presenciales | Horas no presenciales / 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 horas determinado a tutorías. Los estudiantes podrán acudir a tutorías de los profesores en aquellos horarios previamente establecidos en el primer apartado. |

Evaluación

| Metodologías | Competencias | 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 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 |

Observaciones evaluación

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

Fuentes de información

| | |
|---------------|--|
| 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 |
|---------------|--|



| | |
|-----------------------|---|
| Complementária | <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.; Hurler, 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 |
|-----------------------|---|

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