



| Guía Docente | | | | |
|-----------------------|---|--------------------|---|----------|
| Datos Identificativos | | | | 2018/19 |
| 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