



## Guía Docente

Datos Identificativos					2018/19
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				
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
A2	Capacidade de traballar de xeito seguro nos laboratorios coñecendo os manuais de operacións e as accións ante incidentes de risco
A6	Capacidade de comprender o funcionamento celular a través da súa organización estrutural, sinalización bioquímica, expresión génica e variabilidade xenética
A8	Capacidade de ter unha visión integrada dos coñecementos previamente adquiridos en relación coa Bioloxía Molecular, Celular e Xenética, cunha formulación interdisciplinar e un grao de experimentalidade moi elevado
A11	Capacidade de comprender a estrutura, función e evolución dos xenomas e aplicar as ferramentas necesarias para o seu estudio
A12	Capacidade para comprender, detectar e analizar a variación xenética, coñecer os procesos de genotoxicidade 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
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
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
B8	Capacidade de razoamento crítico e compromiso ético coa sociedade: sensibilidade fronte aos problemas bioéticos e aos relacionados coa conservación de recursos naturais

## 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	
Capacidad de realizar diagnóstico genético.	AI6	BI3	
	AI8	BI5	
	AI11	BI6	
	AI12	BI8	

## Contidos



Temas	Subtemas
TEMA 1. O XENOMA HUMANO: secuencia e variación.	Elementos funcionais Xenes que codifican para proeínas 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 patrons de herencia.
TEMA 4. ENFERMEDADES 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 hoara 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 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

### Observacións avaliación

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

### Fontes de información

<b>Bibliografía básica</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Strachan, T. &amp; Read, A.P. (2004). Genética Molecular Humana (3ª ed). McGrawHill, México.</li> <li>- Pasternak, Jack (2005). An introduction to human molecular genetics. Hoboken, New Jersey. John Wiley &amp; Sons</li> <li>- T Strachan, AP Read (2010). Human Molecular Genetics 4th ed.. Garland Science</li> </ul>
----------------------------	--



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

## Recomendacións

### Materias que se recomenda ter cursado previamente

### Materias que se recomenda 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