



Guía Docente				
Datos Identificativos				2019/20
Asignatura (*)	Xenética Humana		Código	610441016
Titulación	Mestrado Universitario en Bioloxía Molecular , Celular e Xenética			
Descriptores				
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				
Descripción xeral	Esta materia estuda 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 do título	
Código	Competencias 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 experimentalidad 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 genotoxicidad 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 derazoamento crítico e compromiso ético coa sociedade: sensibilidade fronte aos problemas bioéticos e aos relacionados coa conservación de recursos naturais
C1	Expresarse correctamente, tanto de forma oral coma escrita, nas linguas oficiais da comunidade autónoma.

Resultados da aprendizaxe			
Resultados de aprendizaxe		Competencias 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 proteínas Xenes que codifican para RNAs Elementos repetitivos Xenoma mitocondrial Variabilidade xenética Epixenética
TEMA 2. CROMOSOMAS E ALTERACIONES CROMOSÓMICAS	Cariotipo humano Alteraciones mitóticas e meióticas: no disyunción. Alteraciones cromosómicas numéricas e estructurales. Mosaicismo Enfermedades producidas por alteraciones cromosómicas
TEMA 3. XENES e CÁNCER.	Oncogenes e xenes supresores de tumores. Xenética de cánceres comunes. Cánceres familiares.
Tema 4. XENÉTICA FORENSE	Identificación xenética de individuos. Pegada xenética.
TEMA 5. EVOLUCIÓN DAS POBOACIÓN HUMANAS	Diversidade xenética humana Variaciones poboacionais Herdanza mitocondrial Herdanza nuclear
TEMA 6. ENFERMEDADES	Herencia mendeliana. Factores que complican os patróns de herencia. Polixenes e variacións no fenotipo. Heredabilidad.
TEMARIO DE PRÁCTICAS DE LABORATORIO	1 - Análise de pedigrís 2 - Analise de polimorfismos xenéticos 3 - Filoxenias de poboacións

## Planificación

Metodologías / probas	Competencias	Horas presenciais	Horas non presenciais / trabajo autónomo	Horas totais
Sesión magistral	A6 A11 A12	12	18	30
Prácticas de laboratorio	A2 A8 B1 B3 B5 B6 B8	14	7	21
Proba mixta	B1 B5	2	0	2
Debate virtual	A6 A8 A11 B3 B5	2	16	18
Atención personalizada		4	0	4

\*Os datos que aparecen na táboa de planificación son de carácter orientativo, considerando a heteroxeneidade do alumnado

## Metodologías

Metodologías	Descripción



Sesión magistral	En cada clase se expondrán contenidos relacionados con diferentes aspectos del temario.
Prácticas de laboratorio	As clases prácticas consistirán en una explicación por parte del profesor sobre las bases conceptuales y los objetivos a alcanzar o el desarrollo de tareas por parte del alumnado. Se pretende que el alumnado tenga la máxima autonomía, facilitándole los medios y la orientación.
Prueba mixta	Prueba escrita en la que se tratarán los temas tratados en la teoría y en las prácticas de laboratorio.
Debate virtual	O alumnado leerá un o dos artículos sobre enfermedades genéticas y prepararán una presentación que defenderán en la clase en un tiempo de 10-12 minutos. Valorándose la bibliografía consultada, la capacidad de síntesis, la expresión oral y la argumentación en el debate posterior.  En el caso del alumnado no presencial, deberán realizar el mismo trabajo, sustituyendo la exposición oral por una memoria escrita de no más de 4 páginas.

#### Atención personalizada

Metodologías	Descripción
Prueba mixta	No existe ningún límite en el número de hora determinado a tutorías. Los estudiantes podrán acudir a tutorías de los profesores en aquellos horarios previamente establecidos en el primer apartado.
Sesión magistral	
Prácticas de laboratorio	
Debate virtual	

#### Avaluación

Metodologías	Competencias	Descripción	Cualificación
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
Debate virtual	A6 A8 A11 B3 B5	Los alumnos prepararán una presentación de 10 minutos sobre una enfermedad genética.  Los alumnos no presenciales harán esta actividad haciendo tanto un power point como una memoria escrita del trabajo.	30

#### Observaciones evaluación

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

#### Fontes de información

Bibliografía 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
---------------------	--



Bibliografía complementaria	<ul style="list-style-type: none"><li>- Emery, A.E.H. &amp;amp;amp; Mueller, R.F. (1992). Principios de Genética Médica.. Churchill Livingstone.</li><li>- Jorde, L.B. Carey, J.C. &amp;amp;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. (2004). Genética molecular humana.. Pearson, Prentice Hall. 2<sup>a</sup> ed. Madrid.</li><li>- Jobling, M.A.; Hurles, M.E. ; Tyler-Smith, C. (2004). Human evolutionary genetics: origins, peoples &amp;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;amp;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 (2<sup>o</sup> ed). Essex, UK. Pearson Education Limited</li><li>- McKinnell R.; Parchment, R. et al (2006). The biological basis fo cancer (2<sup>o</sup> 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 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