



Guía Docente				
Datos Identificativos				2020/21
Asignatura (*)	Xenética Humana	Código	610441016	
Titulación	Mestrado Universitario en Bioloxía Molecular , Celular e Xenética			
Descriptorios				
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.			
Plan de contingencia	<p>En caso dun novo confinamento por mor da covid19:</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Non haberá modificacións nos contidos.</li> <li>2. Todas as clases pasarán a realizarse mediante videoconferencia por TEAMS.</li> <li>3. Os mecanismos de atención personalizada ao alumnado serán vía email, videoconferencia ou chat implementado en TEAMS.</li> <li>4. A avaliación pasará a ser online, pero non haberá modificacións nas porcentaxes asignadas ao exame, boletíns de problemas e exercicios prácticos.</li> <li>5. Facilitarase ao alumnado as fontes bibliográficas necesarias para completar o curso con éxito.</li> </ol>			

Competencias / Resultados do título	
Código	Competencias / Resultados do título
A1	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 de razoamento 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 / Resultados do título		
Capacidad de realizar análisis genéticos tanto a nivel molecular como en la identificación de enfermedades genéticas mediante estudios familiares. Capacidad de realizar diagnóstico genético.	AI1 AI6 AI8 AI11 AI12	BI1 BI3 BI5 BI6 BI8	CM1

## 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 Alteracions mitóticas e meióticas: no disyunción. Alteracions cromosómicas numéricas e estruturales. Mosaicismo Enfermedades producidas por alteracions cromosómicas
TEMA 3. XENES e CÁNCER.	Oncoxenes 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 POBOACIÓNS HUMANAS	Diversidade xenética humana Variacions poboacionais Herdanza mitocondrial Herdanza nuclear
TEMA 6. ENFERMEDADES	Herencia mendeliana. Factores que complican os patrons de herencia. Polixenes e variacións no fenotipo. Heredabilidade.
TEMARIO DE PRÁCTICAS DE LABORATORIO	1 - Análise de pedigrís 2 - Análise de polimorfismos xenéticos 3 - Filoxenias de poboacións

## Planificación



Metodoloxías / probas	Competencias / Resultados	Horas lectivas (presenciais e virtuais)	Horas traballo autónomo	Horas totais
Sesión maxistral	A6 A11 A12	12	18	30
Prácticas de laboratorio	A1 A8 B1 B3 B5 B6 B8	14	7	21
Proba mixta	B1 B5	2	0	2
Proba práctica	A6 B1 B3 C1	2	0	2
Debate virtual	A6 A8 A11 B3 B5	2	14	16
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	<p>No caso do alumnado PRESENCIAL, en cada clase expoñeranse os contidos do temario.</p> <p>No caso do alumnado SEMIPRESENCIAL, subiránse a plataforma Moodle as sesións maxistras (exactamente os mesmos contidos) ben de forma grabada ou de forma escrita.</p> <p>PLAN DE CONTINXENCIA: o alumnado presencial terá o mesmo trato dos semipresenciais, no caso de confinamento.</p>
Prácticas de laboratorio	<p>As clases prácticas consistira dunha explicación por parte do profesor sobre as bases conceptuais e os obxectivos a acadar e o desenvolvemento de tarefas por parte do alumnado. Se pretende o alumnado teña a máxima autonomía, facilitándolle os medios e a orientación.</p> <p>PLAN DE CONTINXENCIA: no caso de confinamento as prácticas serán reconvertidas ou substituídas en análise informáticos traballando con distintas secuencias xenómicas.</p>
Proba mixta	<p>Proba escrita na que se tratará calquera aspecto abordado na docencia teórica e práctica</p> <p>Alumnado PRESENCIAL, a proba realizarase nun aula da facultade.</p> <p>Alumnado SEMIPRESENCIAL, aproba escrita realizárase via Moodle ou TEAMS, o mesmo día e hora que os estudantes presenciais</p> <p>PLAN DE CONTINXENCIA: o alumnado presencial terá o mesmo trato que os semipresenciais, no caso de confinamento.</p>
Proba práctica	
Debate virtual	<p>O alumnado leerá un ou dous artigos sobre enfermidades xenéticas e prepararán unha presentación que defenderán na clase nun tempo de 10-12 minutos (PRESENCIAL). Valorárase bibliografía consultada, a capacidade de síntese, a expresión oral e a argumentación no debate posterior.</p> <p>No caso do alumnado SEMIPRESENCIAL, deberán realizar o mesmo traballo, substituíndo a exposición oral por unha memoria escrita de non máis de 4 páxinas.</p> <p>PLAN DE CONTINXENCIA: o alumnado presencial terá o mesmo trato dos alumnos semipresenciais, no caso de confinamento.</p> <p>Todos os traballos serán subidos a plataforma Moodle, previa revisión polos profesores da materia.</p>

Atención personalizada	
Metodoloxías	Descrición



Proba mixta	<p>Alumnado PRESENCIAL: O alumnado poderá acudir as tutorías dos profesores noss horarios previamente establecidos ou consensuados cosalumnos e alumnas da materia.</p> <p>Alumnado SEMIPRESENCIAL: solicitará tutoría e será atendido vía correo electrónico ou plataforma Moodle.</p> <p>PLAN DE CONTINXENCIA: en caso de confinamento o alumnado solicitará tutoría e se fará vía TEAMS ou correo electrónico, tanto para o alumnado PRESENCIAL como SEMIPRESENCIAL.</p>
Sesión maxistral	
Prácticas de laboratorio	
Debate virtual	
Proba práctica	

Avaliación			
Metodoloxías	Competencias / Resultados	Descrición	Cualificación
Proba mixta	B1 B5	Valorarase o dominio de conceptos teóricos e prácticos, claridade nas explicacións, capacidade de relacionar e integrar a información recibida tratada nas sesións magistrales e nas prácticas de laboratorio e bioinformática, e capacidade de resolver cuestións e problemas.	40
Prácticas de laboratorio	A1 A8 B1 B3 B5 B6 B8	Se valorará o coñecemento sobre o significado das tarefas realizadas, e a interpretación dos resultados obtidos.	15
Debate virtual	A6 A8 A11 B3 B5	Os alumnos prepararán unha presentación de 10 minutos sobre una enfermidade xenética.  Os alumnos non presenciais farán dita actividade facendo tanto o power point como a memoria escrita do traballo.	30
Proba práctica	A6 B1 B3 C1	Se valorará os coñecementos adquiridos durante as prácticas de laboratorio.	15

#### 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. (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> <p>O alumnado PRESENCIAL E SEMIPRESENCIAL, e recibirá por parte dos profesores da materia webgrafía recente e artigos de revisión para preparar axeitadamente a materia.PLAN DE CONTIXENCIA: se aplicará o mesmo tratamento (proporcionaremos webgrafía axeitada) na plataforma Moodle. .O {font-size:149%;}</p>
------------------------------------	--

## 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