



| Guía Docente          |   |                    |   |          |
|-----------------------|---|--------------------|---|----------|
| Datos Identificativos |   |                    |   | 2022/23  |
| Asignatura (*)        | Xenética Humana   | Código             | 610441017   |          |
| Titulación            | Máster 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<br>Martinez Lage, Andres  | Correo electrónico | ana.gonzalez.tizon@udc.es<br>andres.martinez@udc.es |          |
| Web                   |   |                    |   |          |
| Descrición xeral      | Esta materia estuda a organización, estrutura e función do xenoma humano, profundizando no coñecemento das enfermidades xenéticas, na identificación xenética de individuos, e na evolución das poboacións. Aborda, tamén, as técnicas actuais de análise xenético para o estudo, aillamento e cartografía de xenes, e diagnóstico molecular. |                    |   |          |

| 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 experimentalidade moi elevado             |
| A11                                 | Capacidade de comprender a estrutura, función e evolución dos xenomas e aplicar as ferramentas necesarias para o seu estudo   |
| A12                                 | Capacidade para comprender, detectar e analizar a variación xenética, coñecer os procesos de xenotoxicidade 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                                  | Capacidade para redactar, representar, analizar, interpretar e presentar documentación técnica e datos relevantes no campo da rama de coñecemento do máster na lingua nativa e polo menos noutra lingua de difusión internacional |
| 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                                  | Capacidade de expresarse correctamente, tanto de forma oral como escrita, nas linguas oficiais da comunidade autónoma   |
| C9                                  | Ter a capacidade de xestionar tempos e recursos: desenvolver plans, priorizar actividades, identificar as críticas, establecer prazos e cumprilos   |

| Resultados da aprendizaxe |                                     |
|---------------------------|-------------------------------------|
| Resultados de aprendizaxe | Competencias / Resultados do título |
|                           |                                     |



|  |      |     |     |
|--|------|-----|-----|
| Capacidade de realizar análise xenéticos tanto a nivel molecular como na identificación de enfermidades xenéticas mediante estudos familiares. | A11  | B11 | CM1 |
| Capacidade de realizar diagnóstico xenético.   | A16  | B13 | CM9 |
|  | A18  | B15 |     |
|  | A111 | B16 |     |
|  | A112 | B18 |     |

| Contidos  |  |
|---|--|
| Temas   | Subtemas   |
| TEMA 1. O XENOMA HUMANO: secuencia e variación. | Elementos funcionais<br>Xenes que codifican para proteínas<br>Xenes que codifican para RNAs<br>Elementos repetitivos<br>Xenoma mitocondrial<br>Variabilidade xenética<br>Epixenética             |
| TEMA 2. CROMOSOMAS E ALTERACIONES CROMOSÓMICAS  | Cariotipo human<br>Alteracions mitóticas e meióticas: non disyunción.<br>Alteracions cromosómicas numéricas e estruturais.<br>Mosaicismo<br>Enfermedades producidas por alteracions cromosómicas |
| TEMA 3. XENES e CÁNCER.                         | Oncoxenes e xenes supresores de tumores.<br>Xenética de cánceres comúnes.<br>Cánceres familiares.  |
| Tema 4. XENÉTICA FORENSE                        | Identificación xenética de individuos.<br>Pegada xenética.   |
| TEMA 5. EVOLUCIÓN DAS POBOACIÓNS HUMANAS        | Diversidade xenética humana<br>Variacions poboacionais<br>Herdanza mitocondrial<br>Herdanza nuclear  |
| TEMA 6. ENFERMIDADES                            | Herdanza mendeliana.<br>Factores que complican os patróns de herencia.<br>Polixenes e variacións no fenotipo.<br>Hereditabilidade.   |
| TEMARIO DE PRÁCTICAS DE LABORATORIO             | 1-Extracción DNA humano<br>2-Amplificación rexión control<br>3-Análise de haplotipos mitocondriais<br>4-Filoxenias humanas   |

| Planificación            |                           |   |                         |              |
|--------------------------|---------------------------|---|-------------------------|--------------|
| Metodoloxías / probas    | Competencias / Resultados | Horas lectivas (presenciais e virtuais) | Horas traballo autónomo | Horas totais |
| Sesión maxistral         | A8 A11 A12 B1 B8          | 12                                      | 18                      | 30           |
| Prácticas de laboratorio | A1 A6 B3 B5 B6 C1<br>C9   | 14                                      | 7                       | 21           |



|                        |   |   |    |    |
|------------------------|---|---|----|----|
| Proba mixta            | A1 A5 A7 A11 B1 B2<br>B3 B4 B6 B7 B8 B9<br>B10 B12 B13 C1 C3<br>C4 C6 C7 C8 | 2 | 0  | 2  |
| Proba práctica         | A1 A5 A7 A11 B1 B2<br>B3 B4 B5 B6 B8 B9<br>B10 B12 B13 C1 C3<br>C4 C6 C7 C8 | 2 | 0  | 2  |
| Presentación oral      | A1 B1 B2 B3 B4 B5<br>B6 B7 B8 B9 B10 B11<br>B12 B13 C1 C3 C4<br>C6 C7 C8    | 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         | No caso do alumnado en cada clase expoñeranse os contidos do temario.<br><br>PLAN DE CONTINXENCIA: o alumnado presencial terá o mesmo trato dos semipresenciais, no caso de confinamento.   |
| Prácticas de laboratorio | 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.<br>PLAN DE CONTINXENCIA: no caso de confinamento as prácticas serán reconvertidas ou substituídas en análise informático ou TICs.  |
| Proba mixta              | Proba escrita na que se tratará calquera aspecto abordado na docencia teórica e práctica<br>A proba realizarase nun aula da facultade.<br>PLAN DE CONTINXENCIA: o alumnado presencial terá o mesmo trato que os semipresenciais, no caso de confinamento.   |
| Proba práctica           | Realizarase unha proba obxectiva para avaliar os coñecementos adquiridos durante a realización das prácticas de laboratorio   |
| Presentación oral        | O alumnado leerá un ou dous artigos sobre contidos da materia e prepararán unha presentación que defenderán na clase nun tempo de 10-12 minutos. Valorárase a bibliografía consultada, a capacidade de síntese, a expresión oral e a argumentación no debate posterior.<br><br>PLAN DE CONTINXENCIA: o alumnado expoñerá o traballo vía TEAMS<br><br>Todos os traballos serán subidos a plataforma Moodle, previa revisión polos profesores da materia. |

| Atención personalizada |            |
|------------------------|------------|
| Metodoloxías           | Descrición |
|                        |            |



|  |   |
|--|---|
| Proba mixta<br>Sesión maxistral<br>Prácticas de laboratorio<br>Presentación oral<br>Proba práctica | <p>O alumnado poderá acudir as tutorías dos profesores nos horarios previamente establecidos ou consensuados cos alumnos e alumnas da materia.</p> <p>PLAN DE CONTINXENCIA: en caso de confinamento o alumnado solicitará tutoría e se fará vía TEAMS ou correo electrónico.</p> <p>Para o alumnado con dedicación a tempo parcial e dispensa de exención de asistencia o profesor adoptará as medidas que considere oportunas para non perxudicar a súa cualificación (flexibilidade nas datas de entrega das actividades avaliadas, entrega de seminarios).</p> |
|--|---|

| Avaliación               |  |  |               |
|--------------------------|--|--|---------------|
| Metodoloxías             | Competencias / Resultados  | Descrición   | Cualificación |
| Proba mixta              | A1 A5 A7 A11 B1 B2 B3 B4 B6 B7 B8 B9 B10 B12 B13 C1 C3 C4 C6 C7 C8 | Proba escrita na que valorarase o dominio de conceptos teóricos e prácticos, claridade nas explicacións, capacidade de relacionar e integrar a información recibida tratada nas sesións maxistras. | 40            |
| Prácticas de laboratorio | A1 A6 B3 B5 B6 C1 C9   | Valorarase a asistencia e execución das tarefas a desenvolver no laboratorio e a interpretación dos resultados obtidos.  | 15            |
| Presentación oral        | A1 B1 B2 B3 B4 B5 B6 B7 B8 B9 B10 B11 B12 B13 C1 C3 C4 C6 C7 C8    | Os alumnos prepararán unha presentación de 10 minutos en formato power point sobre calquera aspecto relacionado co temario da materia.   | 30            |
| Proba práctica           | A1 A5 A7 A11 B1 B2 B3 B4 B5 B6 B8 B9 B10 B12 B13 C1 C3 C4 C6 C7 C8 | Proba escrita na que valorarase os coñecementos adquiridos durante as prácticas de laboratorio.  | 15            |

### Observacións avaliación



As prácticas de laboratorio son obrigatorias.

Para aprobar a

materia o alumno debe obter a lo menos un 50% da cualificación da proba mixta e un 50% da cualificación de prácticas de laboratorio.

Se

considerará NON PRESENTADO cando o alumno non participe en máis dun 20% das actividades avaliadas programadas. Este criterio se aplica á convocatoria de xaneiro, Na convocatoria de xullo, para obter a cualificación NON PRESENTADO, bastará con non presentarse ás probas obxectivas (examen de teoría e examen de prácticas).

Para a

avaliación da convocatoria de xullo o alumno, ademais dos exames de teoría e prácticas, deberá presentar a presentación en power point da exposición oral. No caso de que a presentación oral estivese xa avaliada na convocatoria de xuño, a cualificación obtida manterase na de Xullo

Para o

alumnado con dedicación a tempo parcial e dispensa de exención de asistencia o profesor adoptará as medidas que considere oportunas para non perxudicar a súa cualificación (flexibilidade nas datas de entrega das actividades avaliadas).

A realización fraudulenta das probas ou actividades de avaliación implicará directamente a aplicación da normativa vixente na UDC

## 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

Nesta materia, os profesores recomendarán artigos científicos de revisión, publicados recentemente, para que o alumnado dispoña de bibliografía e referencias actuais sobre cada un dos temas da materia. Os artigos estarán aloxados na plataforma moodle dende o primeiro día de clase.



|                                    |  |
|------------------------------------|--|
| <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/610441009

Células Nai e Terapia Celular/610441010

### Materias que continúan o temario

Técnicas Celulares/610441001

Técnicas Moleculares/610441002

Mecanismos de xeración da variación xenética/610441005

## Observacións

A a sistencias as clases maxistras posibilita o tratamento de dúbidas ou cuestións que poidan xurdir no transcurso das explicacións, facilitando a comprensión dos temas. O estudo debe contemplar a consulta habitual de, ao menos, a bibliografía recomendada.O estudo e traballo en grupo favorece a comprensión e desenvolve o espírito crítico. As dúbidas e dificultades que plantexa calqueira asoecto da materia resolveráanse o antes posible, plantexándoas nas clases presenciáis ou acudindo as tutorías individuais.Dado que parte da bibliografía recomendada para esta materia está en inglés, se recomenda ter manexo desta lingua, a lo menos a nivel de comprensión de textos escritos. Programa Green Campus Facultade de CienciasPara axudar a conseguir unha contorna inmediata sostible e cumprir co punto 6 da "Declaración Ambiental da Facultade de Ciencias (2020)", os traballos documentais que se realicen nesta materia:a. Solicitaranse maioritariamente en formato virtual e soporte informático.b. De realizarse en papel:- Non se empregarán plásticos.- Realizaranse impresións a dobre cara.- Empregarase papel reciclado.- Evitarase a realización de borradores.

(\*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