



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 Martinez Lage, Andres	Correo electrónico	ana.gonzalez.tizon@udc.es 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 Xenes que codifican para proteínas Xenes que codifican para RNAs Elementos repetitivos Xenoma mitocondrial Variabilidade xenética Epixenética
TEMA 2. CROMOSOMAS E ALTERACIONES CROMOSÓMICAS	Cariotipo human Alteracions mitóticas e meióticas: non disyunción. Alteracions cromosómicas numéricas e estruturais. 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. ENFERMIDADES	Herdanza mendeliana. Factores que complican os patrons de herencia. Polixenes e variacións no fenotipo. Heredabilidade.
TEMARIO DE PRÁCTICAS DE LABORATORIO	1-Extracción DNA humano 2-Amplificación rexión control 3-Análise de haplotipos mitocondriais 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 C9	14	7	21



Proba mixta	A1 A5 A7 A11 B1 B2 B3 B4 B6 B7 B8 B9 B10 B12 B13 C1 C3 C4 C6 C7 C8	2	0	2
Proba práctica	A1 A5 A7 A11 B1 B2 B3 B4 B5 B6 B8 B9 B10 B12 B13 C1 C3 C4 C6 C7 C8	2	0	2
Presentación oral	A1 B1 B2 B3 B4 B5 B6 B7 B8 B9 B10 B11 B12 B13 C1 C3 C4 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.  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. 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 A proba realizarase nun aula da facultade. 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.  PLAN DE CONTINXENCIA: o alumnado expoñerá o traballo vía TEAMS  Todos os traballos serán subidos a plataforma Moodle, previa revisión polos profesores da materia.

Atención personalizada	
Metodoloxías	Descrición



Proba mixta Sesión maxistral Prácticas de laboratorio Presentación oral 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