



| Guía Docente | | | | |
|-----------------------|---|--------------------|---|----------|
| Datos Identificativos | | | | 2023/24 |
| Asignatura (*) | Xenética Humana | Código | 610441017s | |
| Titulación | Máster Universitario en Bioloxía Molecular, Celular e Xenética (semipresencial) | | | |
| Descritores | | | | |
| Ciclo | Período | Curso | Tipo | Créditos |
| Mestrado Oficial | 2º cuatrimestre | Primeiro | Optativa | 3 |
| Idioma | Castelán | | | |
| Modalidade docente | Híbrida | | | |
| 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 |
| 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 |
| C2 | Capacidade para coñecer e empregar axeitadamente a terminoloxía técnica do campo de coñecemento do máster, na lingua nativa e en inglés, como lingua de difusión internacional neste campo |
| 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. Capacidade de realizar diagnóstico xenético. | AI1 AI6 AI8 AI11 AI12 | B11 B13 B15 B16 B18 | CM2 CM9 |
|---|-----------------------------------|---------------------------------|------------|

| 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: 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 comúnes. 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 patrones de herencia. Polixenes e variacións no fenotipo. Heredabilidade. |
| TEMARIO DE PRÁCTICAS DE LABORATORIO | 1-Análise de haplotipos mitocondriais 2-Filoxenias humanas. |

| Planificación | | | | |
|---------------------------|---------------------------|---|-------------------------|--------------|
| Metodoloxías / probas | Competencias / Resultados | Horas lectivas (presenciais e virtuais) | Horas traballo autónomo | Horas totais |
| Proba mixta | A1 A6 A11 B1 B3 B6 B8 | 0 | 2 | 2 |
| Proba práctica | A1 A11 B1 B5 B6 B8 | 0 | 3 | 3 |
| Prácticas a través de TIC | A8 A12 B5 B8 C2 C9 | 4 | 6 | 10 |
| Lecturas | A8 A11 A12 B1 B3 B5 | 1 | 14 | 15 |
| Sesión maxistral | A6 A8 A11 A12 | 0 | 41 | 41 |
| 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 |
|---------------------------|---|
| Proba mixta | Proba escrita na que se evaluará cualquier aspecto relacionado coas clases expositivas da materia. |
| Proba práctica | Os estudantes realizarán exercicios similares os que fixeron durante as prácticas TIC |
| Prácticas a través de TIC | As prácticas presenciais obrigatorias de laboratorio serán substituídas por prácticas virtuales que serán presenciais via telemática. |
| Lecturas | Os estudantes deberán leer, alo menos dous artigos científicos propostos polo profesor e presentar un resumen de cada uno de eles en formato pdf. |
| Sesión maxistral | Engadirache as presentacios da materia, artigos científicos e links a páxinas web. Durante as 4 horas de tutorías presenciais os estudantes consultarán as dúbidas que teñan. |

Atención personalizada

| Metodoloxías | Descrición |
|---|--|
| Prácticas a través de TIC Sesión maxistral | Os alumnos deberán manter catro horas de tutorías presenciais co profesor para resolución de dúbidas vía TEAMS. Ademais poderase solicitar outras tutorías ou ben consulta de dúbidas via correo electrónico ou chat implementado en TEAMS en horario a convir por ambas partes. |

Avaliación

| Metodoloxías | Competencias / Resultados | Descrición | Cualificación |
|---------------------------|---------------------------|--|---------------|
| Prácticas a través de TIC | A8 A12 B5 B8 C2 C9 | Se valorará el conocimiento sobre el significado de las tareas realizadas, y la interpretación de los resultados obtenidos. | 15 |
| Lecturas | A8 A11 A12 B1 B3 B5 | Los alumnos realizarán un resumen de 2-3 páginas que deberán entregar en formato pdf a los profesores, tras la lectura de dos artículos de investigación. Se valorará la expresión escrita, la claridad y concisión, y la capacidad de discusión. | 30 |
| Proba práctica | A1 A11 B1 B5 B6 B8 | rueba escrita en la que se valorarán los conocimientos adquiridos durante las prácticas a través de TICs | 15 |
| Proba mixta | A1 A6 A11 B1 B3 B6 B8 | Se valorará el dominio de conceptos teóricos, claridad en las explicaciones, capacidad de relacionar e integrar la información recibida tratada en las sesiones magistrales y en las prácticas a través de TICs, y capacidad de resolver cuestiones y problemas. | 40 |

Observacións avaliación



Las prácticas a través de TICs son obligatorias.

Para aprobar la materia el alumno debe obtener al menos un 50% de la puntuación asignada a la prueba mixta y otro 50% de la de las prácticas.

Se considerará NO PRESENTADO cuando el alumno no haya participado en más de un 20% de las actividades evaluables programadas. Este criterio se aplica a la convocatoria de junio. En la convocatoria de julio, para obtener la calificación NO PRESENTADO, bastará con no presentarse a las pruebas objetivas (exámenes de teoría y prácticas).

Para la evaluación de la convocatoria de julio, el alumno, además de los exámenes de teoría y prácticas, deberá presentar los resúmenes de las lecturas. En el caso de que esta actividad estuviese ya evaluada en la convocatoria anterior, la calificación obtenida se mantendrá para julio.

Fontes de información

| | |
|------------------------------------|---|
| Bibliografía básica | El alumnado tendrá acceso, a través de la plataforma Moodle, a una webgrafía necesaria y suficiente para superar con éxito la asignatura. Esta webgrafía estará disponible a principios de curso de la materia. |
| Bibliografía complementaria | |

Recomendacións

Materias que se recomienda ter cursado previamente

Inmunoloxía/610441009

Mecanismos de xeración da variación xenética/610441005

Materias que se recomienda cursar simultaneamente

Técnicas Celulares/610441001

Materias que continúan o temario

Observacións

A asistencia 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 calquera aspecto da materia resolveráanse o antes posible, plantexándoas nas clases presenciais 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. Perspectiva de xénero En esta materia terase presente a perspectiva de xénero, non se tolerarán actitudes sexistas e fomentaranse os valores de respecto e igualdade. Programa Green Campus Facultade de Ciencias Para axudar a conseguir una contorna inmediata sustentable 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 Declaración Ambiental está disponible en: https://ciencias.udc.es/images/Facultade/Green_Campus/Regulamento_Comit%C3%A9_Green_Campus_FCiencias.pdf



(*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