



Guía Docente						
Datos Identificativos				2023/24		
Asignatura (*)	Xenética Humana		Código	610441017s		
Titulación						
Descriptores						
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						
Descripción xeral	Esta materia estuda a organización, estructura 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 cartografiado de xenes, e diagnóstico molecular.					

Competencias / Resultados do título		
Código	Competencias / Resultados do título	

Resultados da aprendizaxe			
Resultados de aprendizaxe			Competencias / Resultados do título
Capacidade de realizar análise xenéticos tanto a nivel molecular como na identificación de enfermedades xenéticas mediante estudios familiares. Capacidad de realizar diagnóstico xenético.		AI1 AI6 AI8 AI11 AI12	BI1 BI3 BI5 BI6 BI8
		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 Alteraciones mitóticas e meióticas: non disyunción. Alteraciones cromosómicas numéricas e estructurais. 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 POBOACIÓNIS HUMANAS	Diversidade xenética humana Variacions poboacionais Herdanza mitocondrial Herdanza nuclear
TEMA 6. ENFERMIDADES	Herdanza mendeliana. Factores que complican os patróns 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	Descripción
Proba mixta	Proba escrita na que se evaluará cualquier aspecto relacionado coas clases expositivas da materia.
Proba práctica	Os estudiantes realizarán exercicios similares os que fixeron durante as prácticas TIC
Prácticas a través de TIC	As prácticas presenciais obligatorias de laboratorio serán sustituídas por prácticas virtuales que serán presenciais via telemática.
Lecturas	Os estudiantes deberán leer, al menos dous artigos científicos propostos polo profesor e presentar un resumen de cada uno de eles en formato pdf.
Sesión maxistral	Engadirache as presentacións da materia, artigos científicos e links a páxinas web. Durante as 4 horas de tutorías presenciais os estudiantes consultarán as dúbihadas que teñan.

## Atención personalizada

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

## Avaliación

Metodoloxías	Competencias / Resultados	Descripción	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 cursar 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 asistencias as clases maxistrais posibilita o tratamento de dúbdas ou cuestiós que poidan xurdir no transcurso das explicácións, 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 espíritu crítico. As dudas e dificultades que plantexe calqueira asoecto da materia resolveránse 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 dista 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 cumplir 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 informáticob. De realizarse en papel: Non se emplegarán plásticosRealizaranse impresións a dobre caraEmpregarase papel recicladoEvitarase a realización de borradoresA Declaración Ambiental está disponible en:[https://ciencias.udc.es/images/Facultade/Green\\_Campus/Regulamento\\_Comit%C3%A9\\_Green\\_Campus\\_FCiencias.pdf](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