



| Guía Docente          |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                     |          |                    |                           |
|-----------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------|--------------------|---------------------------|
| Datos Identificativos |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                     |          |                    | 2018/19                   |
| Asignatura (*)        | Xenética Humana                                                                                                                                                                                                                                                                                                                     |          | Código             | 610441016                 |
| Titulación            | Mestrado Universitario en Bioloxía Molecular , Celular e Xenética                                                                                                                                                                                                                                                                   |          |                    |                           |
| Descritores           |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                     |          |                    |                           |
| Ciclo                 | Período                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             | Curso    | Tipo               | Créditos                  |
| Mestrado Oficial      | 2º cuadrimestre                                                                                                                                                                                                                                                                                                                     | 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                                                                                                                                                                                                                                                                                                           |          | Correo electrónico | ana.gonzalez.tizon@udc.es |
|                       | Martinez Lage, Andres                                                                                                                                                                                                                                                                                                               |          |                    | 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. |          |                    |                           |

| Competencias do título |                                                                                                                                                                                                                       |
|------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Código                 | Competencias do título                                                                                                                                                                                                |
| A2                     | 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 estudio                                                                                          |
| 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                     | 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                                              |

| Resultados da aprendizaxe                                                                                                                                                                         |      |                        |  |
|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------|------------------------|--|
| Resultados de aprendizaxe                                                                                                                                                                         |      | Competencias do título |  |
| Capacidad de realizar análisis genéticos tanto a nivel molecular como en la identificación de enfermedades genéticas mediante estudios familiares.<br>Capacidad de realizar diagnóstico genético. | AI2  | BI1                    |  |
|                                                                                                                                                                                                   | AI6  | BI3                    |  |
|                                                                                                                                                                                                   | AI8  | BI5                    |  |
|                                                                                                                                                                                                   | AI11 | BI6                    |  |
|                                                                                                                                                                                                   | AI12 | BI8                    |  |

| 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>Epigenetics              |
| TEMA 2. CROMOSOMAS E ALTERACIONS CROMOSÓMICAS      | Cariotipo humano<br>Alteracions mitóticas e meióticas: no disyunción.<br>Alteracions cromosómicas numéricas e estruturales.<br>Mosaicismo<br>Enfermedades producidas por alteracions cromosómicas |
| TEMA 3. ENFERMEADES MONOXÉNICAS                    | Herencia mendeliana.<br>Factores que complican os patrones de herencia.                                                                                                                           |
| TEMA 4. ENFERMEADES POLIXÉNICAS E MULTIFACTORIAIS. | Polixenes e variacións no fenotipo.<br>Heredabilidade.                                                                                                                                            |
| TEMA 5. XENES e CÁNCER.                            | Oncoxenes e xenes supresores de tumores.<br>Xenética de cánceres comúnes.<br>Cánceres familiares.                                                                                                 |
| Tema 6. TERAPIA XÉNICA                             | Terapia somática e terapia xermal.<br>Métodos físico-químicos e víricos para introducir DNA nas células diana.<br>Métodos ex vivo e in vivo.                                                      |
| TEMARIO DE PRÁCTICAS DE LABORATORIO                | 1. Aislamiento de DNA humano. Amplificación por PCR de algún gen de interés.<br>Evaluación y discusión de resultados                                                                              |

| Planificación                                                                                                            |                         |                   |                                           |              |
|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------|-------------------|-------------------------------------------|--------------|
| Metodoloxías / probas                                                                                                    | Competencias            | Horas presenciais | Horas non presenciais / traballo autónomo | Horas totais |
| Sesión maxistral                                                                                                         | A6 A11 A12              | 14                | 21                                        | 35           |
| Prácticas de laboratorio                                                                                                 | A2 A8 B1 B3 B5 B6<br>B8 | 14                | 7                                         | 21           |
| Portafolios do alumno                                                                                                    | A6 A8 A11 B3 B5         | 0                 | 13                                        | 13           |
| Proba mixta                                                                                                              | B1 B5                   | 2                 | 0                                         | 2            |
| 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 | En cada clase se expónrán contenidos relacionados con diferentes aspectos del temario. El profesor explicará los contenidos fundamentais de cada tema y señalará las actividades asociadas al mesmo. |



|                          |                                                                                                                                                                                                                                                                             |
|--------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Prácticas de laboratorio | Las clases prácticas consistirán de una explicación por parte del profesor sobre las bases conceptuales y los objetivos a alcanzar y el desarrollo de tareas por parte del alumno. Se pretende que el alumno tenga la máxima autonomía, facilitándole medios y orientación. |
| Portafolios do alumno    | Los estudiantes contestarán a unas fichas que les serán entregadas por los profesores sobre diferentes aspectos teóricos y prácticos de la materia.                                                                                                                         |
| Proba mixta              | Prueba escrita en la que se tratará cualquier aspecto abordado en la docencia tanto teórica como práctica.                                                                                                                                                                  |

## Atención personalizada

| Metodoloxías                                                                         | Descrición                                                                                                                                                                                            |
|--------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Portafolios do alumno<br>Proba mixta<br>Sesión maxistral<br>Prácticas de laboratorio | No existe ningún límite en el número de hoara determinado a tutorías. Los estudiantes podrán acudir a tutorías de los profesores en aquellos horarios previamente establecidos en el primer apartado. |

## Avaliación

| Metodoloxías             | Competencias            | Descrición                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               | Cualificación |
|--------------------------|-------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------|
| Portafolios do alumno    | A6 A8 A11 B3 B5         | Se valorará el grado de comprensión, análisis, calidad y claridad en las respuestas y el tratamiento de las cuestiones y problemas planteados.<br><br>Se evaluarán las competencias específicas A3, A9 y A11                                                                                                                                             | 30            |
| Proba mixta              | B1 B5                   | Se valorará el dominio de conceptos teóricos y prácticos, claridad en las explicaciones, capacidad de relacionar e integrar la información recibida tratada en las sesiones magistrales y en las prácticas de laboratorio y bioinformática, y cpacidad de resolver cuestiones y problemas.<br><br>Se evaluarán las competencias específicas A3, A9 y A11 | 40            |
| Prácticas de laboratorio | A2 A8 B1 B3 B5 B6<br>B8 | Se valorará el conocimiento sobre el significado de las tareas realizadas, y la interpretación de los resultados obtenidos.<br><br>Se evaluarán las competencias específicas A3 y A4                                                                                                                                                                     | 30            |

## 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> |
|------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|

## 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