



Guía Docente				
Datos Identificativos			2019/20	
Asignatura (*)	Xenética Humana		Código	610441016
Titulación	Mestrado Universitario en Bioloxía Molecular , Celular e Xenética			
Descriptorios				
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 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	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
C1	Expresarse correctamente, tanto de forma oral coma escrita, nas linguas oficiais da comunidade autónoma.

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. Capacidad de realizar diagnóstico genético.	AI2	BI1	CM1
	AI6	BI3	
	AI8	BI5	
	AI11	BI6	
	AI12	BI8	



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 ALTERACIONS CROMOSÓMICAS	Cariotipo humano Alteracions mitóticas e meióticas: no disyunción. Alteracions cromosómicas numéricas e estruturales. 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. ENFERMEDADES	Herencia mendeliana. Factores que complican os patróns de herencia. Polixenes e variacións no fenotipo. Heredabilidade.
TEMARIO DE PRÁCTICAS DE LABORATORIO	1 - Análise de pedigrís 2 - Análise de polimorfismos xenéticos 3 - Filoxenias de poboacións

Planificación				
Metodoloxías / probas	Competencias	Horas presenciais	Horas non presenciais / traballo autónomo	Horas totais
Sesión maxistral	A6 A11 A12	12	18	30
Prácticas de laboratorio	A2 A8 B1 B3 B5 B6 B8	14	7	21
Proba mixta	B1 B5	2	0	2
Debate virtual	A6 A8 A11 B3 B5	2	16	18
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 exporndrán contidos relacionados con diferentes aspectos do temario.
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.
Proba mixta	Proba escrita na que se tratará os temas tratados na teoría e nas prácticas de laboratorio.
Debate virtual	O alumnado leerá un ou dous artigos sobre enfermidades xenéticas e prepararán unha presentación que defenderán na clase nun tempo de 10-12 minutos. Valorárasea bibliografía consultada, a capacidade de síntese, a expresión oral e a argumentación no debate posterior. No caso do alumnado no presencial, deberán realizar o mesmo traballo, substituíndo a exposición oral por unha memoria escrita de non más de 4 páxinas.

Atención personalizada	
Metodoloxías	Descrición
Proba mixta Sesión maxistral Prácticas de laboratorio Debate virtual	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
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. Se evaluarán las competencias específicas A3, A9 y A11	40
Prácticas de laboratorio	A2 A8 B1 B3 B5 B6 B8	Se valorará el conocimiento sobre el significado de las tareas realizadas, y la interpretación de los resultados obtenidos. Se evaluarán las competencias específicas A3 y A4	30
Debate virtual	A6 A8 A11 B3 B5	Os alumnos preparán unha presentación de 10 minutos sobre una enfermidade xenética. Os alumnos non presenciais farán dita actividade facendo tanto o power point como a memoria escrita do traballo.	30

Observacións avaliación
Se considerará NO PRESENTADO cuando el estudiante no haya realizado NINGUNA de las actividades/metodologías propuestas.

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



Bibliografía complementaria	- Emery, A.E.H. & Mueller, R.F. (1992). Principios de Genética Médica.. Churchill Livingstone. - Jorde, L.B. Carey, J.C. & White, R.L. (1996). Genética Médica.. Mosby. - Novo Villaverde, F.J. (2007). Genética humana. Conceptos, mecanismos y aplicaciones de la Genética en el campo de la biomedicina. . Pearson, Prentice Hall. Madrid. - Sudbery, P. 2004. (2004). Genética molecular humana. . Pearson, Prentice Hall. 2ª ed. Madrid. - Jobling, M.A.; Hurler, M.E. ; Tyler-Smith, C. (2004). Human evolutionary genetics: origins, peoples & disease. New York, Garland Publishing - Maroni, G. (2001). Molecular and Genetic Analysis of Human Trait.. Blackwell Science. Malden, MA, USA. - Vogel, F. & Motulsky, A.G. (1997). Human Genetics: Problems and Approaches (3th ed). Springer Verlag, Heidelberg, Germany - Cummings, Michael R. (2003). Human heredity: principles and issues. Pacific Grove, California. Thompson - King, Roger (2000). Cancer biology (2º ed). Essex, UK. Pearson Education Limited - McKinnell R.; Parchment, R. et al (2006). The biological basis fo cancer (2º ed). Cambridge, NY. Cambridge University Press - Pecornio, Lauren (2005). Molecular biology of cancer. Oxford, UK. Oxford University Press
------------------------------------	---

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