



Guía docente				
Datos Identificativos				2020/21
Asignatura (*)	Genética Humana		Código	610441016
Titulación	Mestrado Universitario en Bioloxía Molecular , Celular e Xenética			
Descriptorios				
Ciclo	Periodo	Curso	Tipo	Créditos
Máster Oficial	2º cuatrimestre	Primero	Optativa	3
Idioma	Castellano			
Modalidad docente	Presencial			
Prerrequisitos				
Departamento	Bioloxía			
Coordinador/a	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				
Descripción general	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.			
Plan de contingencia	En caso de un nuevo confinamiento por causa de la covid19: 1. No habrá modificaciones en los contenidos. 2. Todas las clases pasarán a realizarse mediante videoconferencia por TEAMS. 3. Los mecanismos de atención personalizada al alumnado serán vía email, videoconferencia o chat implementado en TEAMS. 4. La evaluación pasará a ser online, pero no habrá modificaciones en los porcentajes asignados al examen, boletíns de problemas y ejercicios prácticos. 5. Facilitaráse al alumnado las fuentes bibliográficas necesarias para completar el curso con éxito.			

Competencias del título	
Código	Competencias del título
A1	Capacidad de trabajar de forma segura en los laboratorios conociendo los manuales de operaciones y las acciones ante incidentes de riesgo.
A6	Capacidad de comprender el funcionamiento celular a través de su organización estructural, señalización bioquímica, expresión génica y variabilidad genética.
A8	Capacidad de tener una visión integrada de los conocimientos previamente adquiridos en relación con la Biología Molecular, Celular y Genética, con un planteamiento interdisciplinar y un grado de experimentalidad muy elevado.
A11	Capacidad de comprender la estructura, función y evolución de los genomas y aplicar las herramientas necesarias para su estudio.
A12	Capacidad para comprender, detectar y analizar la variación genética, conocer los procesos de genotoxicidad y las metodologías para su evaluación, así como realizar estudios de diagnóstico y riesgo genético.
B1	Capacidad de análisis y síntesis de problemas biológicos en relación con la Biología Molecular, Celular y Genética.
B3	Capacidad de gestión de la información: que sean capaces de reunir e interpretar datos, información y resultados relevantes, obtener conclusiones y emitir informes razonados sobre cuestiones científicas y biotecnológicas.
B5	Correcta comunicación oral y escrita sobre temas científicos en la lengua nativa y al menos en otra lengua de difusión Internacional.
B6	Capacidad de trabajo en equipo: que sean capaces de mantener relaciones interpersonales eficaces en un contexto de trabajo interdisciplinar e internacional, con respeto a la diversidad cultural.



B8	Capacidad de razonamiento crítico y compromiso ético con la sociedad: sensibilidad frente a los problemas bioéticos y a los relacionados con la conservación de recursos naturales.
C1	Expresarse correctamente, tanto de forma oral como escrita, en las lenguas oficiales de la comunidad autónoma.

Resultados de aprendizaje			
Resultados de aprendizaje		Competencias del 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.	AI1	BI1	CM1
	AI6	BI3	
	AI8	BI5	
	AI11	BI6	
	AI12	BI8	

Contenidos	
Tema	Subtema
TEMA 1. EL GENOMA HUMANO: SECUENCIA Y VARIACIÓN	Elementos funcionales Genes que codifican para proteínas Genes que codifican para RNAs Elementos repetitivos Genoma mitocondrial Variabilidad genómica Epigenética
TEMA 2. CROMOSOMAS Y ALTERACIONES CROMOSÓMICAS	Cariotipo humano Alteraciones mitóticas y meióticas: no disyunción. Alteraciones cromosómicas numéricas y estructurales. Mosaicos
TEMA 3. GENES Y CÁNCER.	Oncogenes y genes supresores de tumores. Genética de los cánceres comunes. Cánceres familiares.
Tema 4. GENÉTICA FORENSE	Identificación genética de individuos La huella genética
TEMA 5. EVOLUCIÓN DE LAS POBLACIONES HUMANAS	Diversidad genética Variaciones poblacionales Herencia mitocondrial y nuclear
TEMA 6. ENFERMEDADES	Herencia mendeliana Factores que complican los patrones de herencia Poligenes y variaciones fenotípicas Heredabilidad
TEMARIO DE PRÁCTICAS DE LABORATORIO	1- Análisis de pedigrís 2- Análisis de polimorfismos xenéticos 3 - Filoxenias de poblaciones

Planificación				
Metodologías / pruebas	Competencias	Horas presenciales	Horas no presenciales / trabajo autónomo	Horas totales
Sesión magistral	A6 A11 A12	12	18	30



Prácticas de laboratorio	A1 A8 B1 B3 B5 B6 B8	14	7	21
Prueba mixta	B1 B5	2	0	2
Prueba práctica	A6 B1 B3 C1	2	0	2
Debate virtual	A6 A8 A11 B3 B5	2	14	16
Atención personalizada		4	0	4

(*) Los datos que aparecen en la tabla de planificación són de carácter orientativo, considerando la heterogeneidad de los alumnos

Metodologías	
Metodologías	Descripción
Sesión magistral	En cada clase se expondrán contenidos relacionados con diferentes aspectos del temario. El profesor explicará los contenidos fundamentales de cada tema y señalará las actividades asociadas al mismo.
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.
Prueba mixta	Prueba escrita en la que se tratará cualquier aspecto abordado en la docencia tanto teórica como práctica.
Prueba práctica	
Debate virtual	Los alumnos leerán uno o dos artículos recientes sobre enfermedades genéticas y prepararán una presentación que defenderán en un tiempo de 10-12 minutos. Se valorará la bibliografía consultada, capacidad de síntesis, expresión oral y argumentación. En el caso de alumnos no presenciales, deberán hacer la misma actividad, sustituyendo la exposición oral por un trabajo escrito de no más de 4 páginas.

Atención personalizada	
Metodologías	Descripción
Prueba mixta	Alumnado PRESENCIAL: O alumnado poderá acudir as tutorías dos profesores nos horarios previamente establecidos ou consensuados cos alumnos e alumnas da materia. Alumnado SEMIPRESENCIAL: solicitará tutoría e será atendido vía correo electrónico ou plataforma Moodle. PLAN DE CONTINXENCIA: en caso de confinamento o alumnado solicitará tutoría e se fará vía TEAMS ou correo electrónico, tanto para o alumnado PRESENCIAL como SEMIPRESENCIAL.
Sesión magistral	
Prácticas de laboratorio	
Debate virtual	
Prueba práctica	

Evaluación			
Metodologías	Competencias	Descripción	Calificación
Prueba 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 capacidad de resolver cuestiones y problemas.	40
Prácticas de laboratorio	A1 A8 B1 B3 B5 B6 B8	Se valorará el conocimiento sobre el significado de las tareas realizadas, y la interpretación de los resultados obtenidos.	15
Debate virtual	A6 A8 A11 B3 B5	Los alumnos prepararán una presentación de 10 minutos sobre una enfermedad genética. Los alumnos no presenciales harán dicha actividad haciendo tanto el power point como la memoria escrita del trabajo.	30
Prueba práctica	A6 B1 B3 C1	Se valorará los conocimientos adquiridos durante las prácticas de laboratorio.	15



Observaciones evaluación

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

Fuentes de información

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
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). Genética molecular humana. . Pearson, Prentice Hall. 2ª ed. Madrid. - Jobling, M.A.; Hurles, 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 of cancer (2º ed). Cambridge, NY. Cambridge University Press - Pecornio, Lauren (2005). Molecular biology of cancer. Oxford, UK. Oxford University Press 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.

Recomendaciones

Asignaturas que se recomienda haber cursado previamente

Asignaturas que se recomienda cursar simultáneamente

Inmunología/610441008

Células Madre y Terapia Celular/610441009

Asignaturas que continúan el temario

Técnicas Celulares/610441001

Técnicas Moleculares/610441002

Mecanismos de generación de la variación genética/610441005

Otros comentarios

(*) La Guía Docente es el documento donde se visualiza la propuesta académica de la UDC. Este documento es público y no se puede modificar, salvo cosas excepcionales bajo la revisión del órgano competente de acuerdo a la normativa vigente que establece el proceso de elaboración de guías