



## Guía docente

| Guía docente          |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                     |                    |                           |           |
|-----------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------|---------------------------|-----------|
| Datos Identificativos |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                     |                    |                           | 2022/23   |
| Asignatura (*)        | Genética Humana                                                                                                                                                                                                                                                                                                                     |                    | Código                    | 610441017 |
| Titulación            | Máster Universitario en Bioloxía Molecular, Celular e Xenética                                                                                                                                                                                                                                                                      |                    |                           |           |
| Descriptores          |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                     |                    |                           |           |
| 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. |                    |                           |           |

## 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     | Capacidad para la redacción, representación, análisis, interpretación y exposición de documentación técnica y de datos relevantes en el ámbito de la rama de conocimiento del máster 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     | Capacidad de expresarse correctamente, tanto de forma oral como escrita, en las lenguas oficiales de la comunidad autónoma.                                                                                                                                   |
| C9     | Tener la capacidad de gestionar tiempos y recursos: desarrollar planes, priorizar actividades, identificar las críticas, establecer plazos y cumplirlos.                                                                                                      |

## Resultados de aprendizaje

| Resultados de aprendizaje | Competencias del título |
|---------------------------|-------------------------|
|---------------------------|-------------------------|



|                                                                                                                                                |      |     |     |
|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------|-----|-----|
| Capacidade de realizar análise xenéticos tanto a nivel molecular como na identificación de enfermidades xenéticas mediante estudos familiares. | AI1  | BI1 | CM1 |
| Capacidade de realizar diagnóstico xenético.                                                                                                   | AI6  | BI3 | CM9 |
|                                                                                                                                                | AI8  | BI5 |     |
|                                                                                                                                                | AI11 | BI6 |     |
|                                                                                                                                                | AI12 | BI8 |     |

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

| Planificación            |                                                                             |                    |                                          |               |
|--------------------------|-----------------------------------------------------------------------------|--------------------|------------------------------------------|---------------|
| Metodologías / pruebas   | Competencias                                                                | Horas presenciales | Horas no presenciales / trabajo autónomo | Horas totales |
| Sesión magistral         | A8 A11 A12 B1 B8                                                            | 12                 | 18                                       | 30            |
| Prácticas de laboratorio | A1 A6 B3 B5 B6 C1<br>C9                                                     | 14                 | 7                                        | 21            |
| Prueba mixta             | A1 A5 A7 A11 B1 B2<br>B3 B4 B6 B7 B8 B9<br>B10 B12 B13 C1 C3<br>C4 C6 C7 C8 | 2                  | 0                                        | 2             |



|                                                                                                                                   |                                                                             |   |    |    |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------|---|----|----|
| Prueba práctica                                                                                                                   | A1 A5 A7 A11 B1 B2<br>B3 B4 B5 B6 B8 B9<br>B10 B12 B13 C1 C3<br>C4 C6 C7 C8 | 2 | 0  | 2  |
| Presentación oral                                                                                                                 | A1 B1 B2 B3 B4 B5<br>B6 B7 B8 B9 B10 B11<br>B12 B13 C1 C3 C4<br>C6 C7 C8    | 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         | <p>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. Los alumnos dispondrán de la presentación de las clases expositivas en la plataforma Moodle.</p> <p>PLAN DE CONTINGENCIA: las clases se efectuarán vía TEAMS.</p>                                                            |
| Prácticas de laboratorio | <p>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.</p> <p>PLAN DE CONTINGENCIA: en caso de confinamiento las prácticas serán reconvertidas o sustituidas en análisis informáticos o aplicación de TICs</p> |
| Prueba mixta             | <p>Prueba escrita en la que se tratará cualquier aspecto abordado en la docencia tanto teórica como práctica. Se realizará en un aula de la facultad.</p> <p>PLAN DE CONTINGENCIA: se realizará vía TEMAS</p>                                                                                                                                                                                                                          |
| Prueba práctica          | <p>Se realizará una prueba escrita para evaluar los conocimientos adquiridos durante la realización de las prácticas de laboratorio</p> <p>Plan de contingencia: se realizará vía TEAMS</p>                                                                                                                                                                                                                                            |
| Presentación oral        | <p>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.</p> <p>PLAN DE CONTINGENCIA: la presentación se realizará vía TEAMS</p>                                                                                                    |

| Atención personalizada |             |
|------------------------|-------------|
| Metodologías           | Descripción |



|                          |                                                                                                                                                                                                                                                                   |
|--------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Prueba mixta             | El alumnado podrá acudir a tutorías en los horarios previamente establecidos o consensuados con los profesores de la materia.<br><br>PLAN DE CONTINXENCIA: en caso de confinamiento el alumnado solicitará tutoría y se realizará vía TEAMS o correo electrónico. |
| Sesión magistral         |                                                                                                                                                                                                                                                                   |
| Prácticas de laboratorio |                                                                                                                                                                                                                                                                   |
| Presentación oral        |                                                                                                                                                                                                                                                                   |
| Prueba práctica          |                                                                                                                                                                                                                                                                   |

| Evaluación               |                                                                             |                                                                                                                                                                                                                                                                                 |              |
|--------------------------|-----------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------|
| Metodologías             | Competencias                                                                | Descripción                                                                                                                                                                                                                                                                     | Calificación |
| Prueba mixta             | A1 A5 A7 A11 B1 B2<br>B3 B4 B6 B7 B8 B9<br>B10 B12 B13 C1 C3<br>C4 C6 C7 C8 | 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 de laboratorio y bioinformática, y capacidad de resolver cuestiones y problemas. | 40           |
| Prácticas de laboratorio | A1 A6 B3 B5 B6 C1<br>C9                                                     | Se valorará el conocimiento sobre el significado de las tareas realizadas, y la interpretación de los resultados obtenidos.                                                                                                                                                     | 15           |
| Presentación oral        | A1 B1 B2 B3 B4 B5<br>B6 B7 B8 B9 B10 B11<br>B12 B13 C1 C3 C4<br>C6 C7 C8    | Los alumnos prepararán una presentación de 10-12 minutos sobre un tema relacionado con cualquiera de los contenidos abordados en la materia.                                                                                                                                    | 30           |
| Prueba práctica          | A1 A5 A7 A11 B1 B2<br>B3 B4 B5 B6 B8 B9<br>B10 B12 B13 C1 C3<br>C4 C6 C7 C8 | Prueba escrita en la que se valorarán los conocimientos adquiridos durante las prácticas de laboratorio.                                                                                                                                                                        | 15           |

| Observaciones evaluación |
|--------------------------|
|--------------------------|



Las prácticas de laboratorio 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 de laboratorio.

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 la presentación en power point de la exposición oral. En el caso de que esta actividad estuviese ya evaluada en la convocatoria anterior, la calificación obtenida se mantendrá para julio.

Para el alumnado con dedicación a tiempo

parcial y dispensa de exención de asistencia, el profesor adoptará

las medidas que considere

oportunas para no perjudicar su calificación

(flexibilidad en las fechas de entrega de las actividades evaluables).

En vez de la presentación oral,

estos alumnos realizarán un resumen de 2-3 páginas que deberán entregar en pdf al profesorado para su evaluación.

La realización

fraudulenta de las

pruebas o actividades de evaluación implicará directamente

la aplicación de la normativa vigente de la UDC

## Fuentes de información

|               |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   |
|---------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <b>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> <p>Nesta materia, os profesores recomendarán artigos científicos de revisión, publicados recentemente, para que o alumnado dispoña de bibliografía e referencias actuais sobre cada un dos temas da materia. Os artigos estarán aloxados na plataforma moodle dende o primeiro día de clase.</p> |
|---------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|



|                       |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      |
|-----------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <b>Complementaría</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> <p>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. .O {font-size:149%;}</p> |
|-----------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|

## Recomendaciones

### Asignaturas que se recomienda haber cursado previamente

### Asignaturas que se recomienda cursar simultáneamente

Inmunología/610441009

Células Madre y Terapia Celular/610441010

### Asignaturas que continúan el temario

Técnicas Celulares/610441001

Técnicas Moleculares/610441002

Mecanismos de generación de la variación genética/610441005

## Otros comentarios

La asistencia a las clases magistrales posibilita el tratamiento de dudas o cuestiones que puedan surgir en el transcurso de las explicaciones, facilitando la comprensión de los temas.

El estudio debe contemplar la consulta habitual de al menos la bibliografía recomendada

El estudio y trabajo en grupo favorece la comprensión y desarrolla el espíritu crítico.

Las dudas y dificultades que plantee cualquier aspecto de la asignatura deberán de resolverse lo antes posible, planteándolas en las clases presenciales o acudiendo a las tutorías individualizadas.

Dado que parte de la bibliografía recomendada para esta materia se encuentra en inglés, es aconsejable tener conocimientos de esta lengua,

por lo menos, a nivel de comprensión de textos escritos. Programa Green CampusPrograma Green Campus de la Facultad de CienciasPara ayudar a conseguir un entorno sostenible y cumplir el punto 6 de la

"Declaración Ambiental de la Facultad de Ciencias (2020)", los

trabajos documentales que se realicen en esta materia:a. Se solicitarán mayoritariamente en formato virtual y soporte informático.b. De realizarse en papel:- No se emplearán plásticos- Se imprimirán a doble cara.- Se empleará papel reciclado- Se evitará realizar borradores.



(\*) 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