



DATOS IDENTIFICATIVOS

Genética humana y patología molecular

Asignatura	Genética humana y patología molecular			
Código	V02G031V01408			
Titulación	Grado en Biología			
Descriptores	Creditos ECTS	Seleccione	Curso	Cuatrimestre
	6	OP	4	1c
Lengua	Castellano			
Impartición				
Departamento				
Coordinador/a	Valverde Pérez, Diana			
Profesorado	Fernández Silva, Íria Valverde Pérez, Diana			
Correo-e	dianaval@uvigo.es			
Web				
Descripción general	<p>Esta materia nos ayudará a reconocer la organización del genoma humano, conocer y entender los cambios bioquímicos y genéticos que ocurren en diferentes patologías, estudiar las metodologías utilizadas en el diagnóstico, seguimiento e investigación de enfermedades.</p> <p>Materia del programa English Friendly: Los/as estudiantes internacionales podrán solicitar al profesorado: a) materiales y referencias bibliográficas para el seguimiento de la materia en inglés, b) atender las tutorías en inglés, c) pruebas y evaluaciones en inglés.</p>			

Resultados de Formación y Aprendizaje

Código	
A1	Que los estudiantes hayan demostrado poseer y comprender conocimientos en un área de estudio que parte de la base de la educación secundaria general, y se suele encontrar a un nivel que, si bien se apoya en libros de texto avanzados, incluye también algunos aspectos que implican conocimientos procedentes de la vanguardia de su campo de estudio.
A2	Que los estudiantes sepan aplicar sus conocimientos a su trabajo o vocación de una forma profesional y posean las competencias que suelen demostrarse por medio de la elaboración y defensa de argumentos y la resolución de problemas dentro de su área de estudio.
B1	Desarrollar el aprendizaje autónomo, identificando sus propias necesidades formativas y organizando y planificando las tareas y el tiempo.
B2	Gestionar información científico-técnica de calidad utilizando fuentes diversas. Analizar datos y documentos e interpretarlos de forma crítica y rigurosa, incluyendo reflexiones sobre su relevancia social y en el ámbito profesional de la Biología.
B6	Desarrollar las capacidades de análisis y síntesis, de razonamiento crítico y argumentación, aplicándolas en contextos propios de la Biología y otras disciplinas científico-técnicas.
C3	Realizar e interpretar análisis moleculares, físico-químicos y biológicos, incluyendo muestras de origen humano. Realizar ensayos y pruebas funcionales en condiciones normales y anómalas.
C5	Manipular y analizar el material genético, determinar sus alteraciones y su implicación patológica. Conocer las aplicaciones de la ingeniería genética.
C11	Realizar e interpretar bioensayos, identificar agentes químicos y biológicos, incluyendo los patógenos, así como sus productos tóxicos. Desarrollar y aplicar técnicas de control biológico.
C12	Redactar informes y memorias técnicas, así como dirigir y ejecutar proyectos en temas relacionados con la biología y sus aplicaciones.
C16	Identificar las bases genéticas y moleculares de la enfermedad, asesorar en consejo genético y estudios genómicos. Comprender el control de la actividad celular y las respuestas fisiológicas integradas, analizando su repercusión en la salud.
C17	Comprender la proyección social de la biología aplicada a la salud en sus diferentes niveles (analítico, patológico y de salud pública) y su repercusión en el ejercicio profesional.
D5	Comunicar de manera eficaz y adecuada, incluyendo el uso de herramientas digitales y el inglés.

Resultados previstos en la materia

Resultados previstos en la materia	Resultados de Formación y Aprendizaje			
Reconocer la organización del genoma humano.	A1 A2	B1 B2 B6	C16	
Conocer y entender los cambios bioquímicos y genéticos que ocurren en un amplio rango de patologías.	A1 A2	B1 B2 B6	C3 C16	D5
Presentar las metodologías para el diagnóstico, seguimiento, e investigación de las enfermedades.	A1 A2	B1 B2 B6	C5 C12 C16 C17	D5
Adquirir destrezas básicas de laboratorio para el diagnóstico de enfermedades.	A1 A2	B1 B2	C3 C5 C11	D5

Contenidos

Tema	
□ El genoma humano.	o Técnicas de análisis de la estructura y expresión de genes y genomas. o Estructura del genoma humano, regulación génica y epigenoma o Variación genética humana o Genética de poblaciones y evolución humana
□ Citogenética humana.	o Cromosomas, división celular y cariotipo humano o Técnicas de análisis citogenético y diagnóstico clínico o Alteraciones cromosómicas
□ Base genética de las enfermedades humanas.	o Conectando fenotipos y genotipos o Mapeo e identificación de genes para enfermedades monogénicas
□ Herencia multifactorial.	o Identificación de factores de riesgo y base molecular en enfermedades complejas o Modelos de enfermedad de herencia multifactorial
□ Genética del cáncer.	o Factores genéticos y ambientales del cáncer o Oncogenes y genes supresores o Epigenética
□ Patología molecular de enfermedades humanas.	o Metabolopatías o Transtornos monogénicos o Herencia poligénica
□ Diagnóstico molecular.	o Técnicas utilizadas o Indicaciones para las pruebas o Diagnóstico postnatal, prenatal y preimplantatorio o Asesoramiento genético y aspectos éticos

Planificación

	Horas en clase	Horas fuera de clase	Horas totales
Lección magistral	30	30	60
Prácticas con apoyo de las TIC	12	48	60
Estudio de casos	3	6	9
Examen de preguntas objetivas	1	5	6
Examen de preguntas objetivas	1	5	6
Estudio de casos	1	1	2
Informe de prácticas, prácticum y prácticas externas	0	4	4
Presentación	1	0	1
Resolución de problemas y/o ejercicios	1	1	2

*Los datos que aparecen en la tabla de planificación son de carácter orientativo, considerando la heterogeneidad de alumnado

Metodologías

	Descripción
Lección magistral	Exposición por parte del profesor de los fundamentos y principios básicos. Como apoyo a las explicaciones teóricas, se proporcionará a los alumnos material docente adecuado a través de la plataforma Moovi del Campus Virtual
Prácticas con apoyo de las TIC	A los alumnos se les solicitará la entrega de un informe de prácticas y/o resolución de cuestiones y/o ejercicios. Como apoyo a las prácticas, se proporcionará a los alumnos el material docente apropiado a través de la plataforma Moovi del Campus Virtual

Estudio de casos	Al inicio del curso se les entregará a los alumnos un caso para que desarrolle su capacidad para integrar información y resolver problemas. Al inicio del curso se informará al alumnado del procedimiento a seguir
------------------	---

Atención personalizada

Metodologías Descripción

Estudio de casos	Se ofrecerán tutorías personalizadas para guiar el desarrollo de los casos planteados
------------------	---

Evaluación

	Descripción	Calificación	Resultados de Formación y Aprendizaje			
Examen de preguntas objetivas	Temas 1 al 4. En las pruebas serán evaluados los contenidos fundamentales de la materia (clases magistrales y prácticas) a través de preguntas objetivas (tipo test y respuesta corta).	25	A1 A2	B1 B2 B6	C3 C16	D5
Examen de preguntas objetivas	Temas 5 al 7. En las pruebas serán evaluados los contenidos fundamentales de la materia (clases magistrales y prácticas) a través de preguntas objetivas (tipo test y respuesta corta).	25	A1 A2	B1 B2 B6	C3 C16	D5
Estudio de casos	Los alumnos deberán presentar la resolución del caso presentado atendiendo al baremo que se les facilitará a principio de curso	20	A1 A2	B1 B2 B6	C5 C11 C12 C17	D5
Informe de prácticas, prácticum y prácticas externas	Las capacidades y destrezas adquiridas durante las practicas serán evaluadas de forma continua. La metodología de evaluación y ponderación en la nota final incluye: 1- Implicación del alumno en el desarrollo de las prácticas. Supondrá un 10% de la calificación final. 2- Entrega de informes de prácticas de laboratorio. Los informes serán realizados por cada uno de los subgrupos de alumnos organizado en cada grupo de prácticas. La nota media obtenida nos informes supondrá el 15% de la nota final.	25	A1 A2	B1 B2 B6	C3 C11 C12	D5
Presentación	Los alumnos deben de presentar de manera oral a resolución del caso elegido	5	A1 A2	B1 B2 B6	C11 C12 C16 C17	D5

Otros comentarios sobre la Evaluación

Importante

: Independientemente que el/la alumno/a elija EVALUACIÓN CONTINUA O GLOBAL la asistencia a todas las PRÁCTICAS DE LABORATORIO es OBLIGATORIA para APROBAR la materia (salvo las ausencias debidamente justificadas).

La detección de plagio en las actividades que se realicen supondrá una calificación de 0 en la actividad afectada.
Evaluación continua: 1) Dos pruebas parciales: cada una supondrá el 25% de la nota. PARA SUPERAR La MATERIA se exige: la) un mínimo de 4 puntos (sobre 10) en cada prueba y b) obtener una nota media mínima de 5, calculada a partir de la nota obtenida en los dos parciales. 2) Prácticas de laboratorio: Implicación del alumno (10% de la nota final) + informes prácticas (15% de la nota final). 3) Seminario /estudio de casos: 20% de la nota final+ presentación 5%. Para superar la materia a suma: nota media de los parciales + nota prácticas + nota caso tiene que ser igual o superior a 5. Las actividades (prueba parcial, prácticas y casos) superadas en la primera oportunidad de un curso se conservan para la segunda oportunidad. En la segunda oportunidad de un curso no se pueden recuperar prácticas y seminarios, sólo se pueden realizar los exámenes parciales no superados en la primera oportunidad. A los alumnos/las repetidores/as se les conservará la nota de las prácticas y los seminarios. Tendrán derecho a repetir las dichas actividades siempre y cuando renuncien por escrito a la calificación obtenida anteriormente (documento firmado y enviado al coordinador/la). La renuncia tiene que ser hecha antes de que comiencen las prácticas. Evaluación global: El/la alumno/a que escoja evaluación global tendrá que superar una prueba final integradora en la que se evaluará de los contenidos de las aulas magistrales, prácticas de laboratorio y estudios de caso. La prueba consistirá en preguntas tipo test, preguntas cortas y resolución de problemas/caso clínico. Para superar la materia a nota de la prueba global tendrá que ser igual o superior a 5. De no superarse la prueba final, la calificación del/la alumno/a SÓLO será la obtenida en la prueba final integradora sobre 10 puntos. En la segunda oportunidad del curso, el/a alumno/a suspenso/a tendrá que ser nuevamente evaluado de todas las actividades mediante una prueba global. Si no se supera la materia en ninguna de las oportunidades del curso. El/a alumno/a no tendrá que hacer las prácticas, pero sí será evaluado/a

nuevamente de todos los contenidos (aulas expositivas, prácticas y seminarios), ya sea mediante evaluación continua o global. Información general El calendario académico se puede consultar en el siguiente enlace:
<http://bioloxia.uvigo.es/gl/docencia/horarios> El calendario de exámenes se puede consultar en el siguiente enlace:
<http://bioloxia.uvigo.es/gl/docencia/exámenes>

Fuentes de información

Bibliografía Básica

Emery; Turnpenny, **Elementos de genética médica y genómica**, 16, Elsevier, 2022

Dr. Álvaro González Hernández, **Principios de bioquímica clínica y patología molecular I**, 3, Elsevier, 2019

William B. Coleman, Gregory J. Tsongalis, **Molecular pathology: the molecular basis of human disease**, 2, Academic Press, 2018

Strachan T., Read A., **Human Molecular Genetics**, 5, Garland Science, 2018

Arsham M.S., Barch M.J., Lawce H.J., **The AGT Cytogenetics Laboratory Manual**, 4, Wiley-Blackwell, 2017

Bibliografía Complementaria

Recomendaciones

Asignaturas que se recomienda cursar simultáneamente

Biología celular y fisiología integrativas: Implicaciones en la salud/V02G031V01407

Bioquímica e inmunología clínicas/V02G031V01405

Microbiología y parasitología sanitarias/V02G031V01406

Asignaturas que se recomienda haber cursado previamente

Bioquímica I/V02G031V01201

Bioquímica II/V02G031V01206

Genética I/V02G031V01209

Genética II/V02G031V01304

Técnicas en biología celular y molecular/V02G031V01310