



DATOS IDENTIFICATIVOS

Xenética humana e patoloxía molecular

Materia	Xenética humana e patoloxía molecular			
Código	V02G031V01408			
Titulación	Grao en Bioloxía			
Descritores	Creditos ECTS	Sinale	Curso	Cuadrimestre
	6	OP	4	1c
Lingua de impartición	Castelán			
Departamento				
Coordinador/a	Valverde Pérez, Diana			
Profesorado	Fernández Silva, Íria Valverde Pérez, Diana			
Correo-e	dianaval@uvigo.es			
Web				
Descrición xeral	Esta materia axudaranos a recoñecer a organización do xenoma humano, coñecer e entender os cambios *bioquímicos e xenéticos que ocorren en diferentes patoloxías, estudar as metodoloxías utilizadas no diagnóstico, seguimento e investigación de enfermidades. Materia do programa *English *Friendly: Os/*as estudantes internacionais poderán solicitar ao profesorado: a) materiais e referencias bibliográficas para o seguimento da materia en inglés, *b) atender as *tutorías en inglés, *c) probas e avaliacións en inglés.			

Resultados de Formación e Aprendizaxe

Código	
A1	Que os estudantes demostrasen posuír e comprender coñecementos nunha área de estudo que parte da base da educación secundaria xeral, e adóitase atopar a un nivel que, aínda que se apoia en libros de texto avanzados, inclúe tamén algúns aspectos que implican coñecementos procedentes da vangarda do seu campo de estudo.
A2	Que os estudantes saiban aplicar os seus coñecementos ao seu traballo ou vocación dunha forma profesional e posúan as competencias que adoitan demostrarse por medio da elaboración e defensa de argumentos e a resolución de problemas dentro da súa área de estudo.
B1	Desenvolver a aprendizaxe autónoma, identificando as súas propias necesidades formativas e organizando e planificando as tarefas e o tempo.
B2	Xestionar información científico-técnica de calidade utilizando fontes diversas. Analizar datos e documentos e interpretalos de forma crítica e rigorosa, incluíndo reflexións sobre a súa relevancia social e no ámbito profesional da Bioloxía.
B6	Desenvolver as capacidades de análises e sínteses, de razoamento crítico e argumentación, aplicándoas en contextos propios da Bioloxía e outras disciplinas científico-técnicas.
C3	Realizar e interpretar análises moleculares, físico-químicos e biolóxicos, incluíndo mostras de orixe humana. Realizar ensaios e probas funcionais en condicións normais e anómalas.
C5	Manipular e analizar o material xenético, determinar as súas alteracións e a súa implicación patolóxica. Coñecer as aplicacións da enxeñería xenética.
C11	Realizar e interpretar bioensaios, identificar axentes químicos e biolóxicos, incluíndo os patógenos, así como os seus produtos tóxicos. Desenvolver e aplicar técnicas de control biolóxico
C12	Redactar informes e memorias técnicas, así como dirixir e executar proxectos en temas relacionados coa bioloxía e as súas aplicacións
C16	Identificar as bases xenéticas e moleculares da enfermidade, asesorar en consello xenético e estudos xenómicos. Comprender o control da actividade celular e as respostas fisiolóxicas integradas, analizando a súa repercusión na saúde
C17	Comprender a proxección social da bioloxía aplicada á saúde nos seus diferentes niveis (analítico, patolóxico e de saúde pública) e a súa repercusión no exercicio profesional
D5	Comunicar de maneira eficaz e adecuada, incluíndo o uso de ferramentas dixitais e o inglés.

Resultados previstos na materia

Resultados previstos na materia	Resultados de Formación e Aprendizaxe			
Recoñecer a organización do xenoma humano.	A1 A2	B1 B2 B6	C16	
Coñecer e entender os cambios bioquímicos e xenéticos que ocorren nun amplo rango de patoloxías.	A1 A2	B1 B2 B6	C3 C16	D5
Presentar as metodoloxías para o diagnóstico, seguimento, e investigación das enfermidades.	A1 A2	B1 B2 B6	C5 C12 C16 C17	D5
Adquirir destrezas básicas de laboratorio para o diagnóstico de enfermidades.	A1 A2	B1 B2	C3 C5 C11	D5

Contidos

Tema	
□ O xenoma humano.	Técnicas de análises da estrutura e expresión de xenes e xenomas. Estrutura do xenoma humano, regulación génica e epigenoma Variación xenética humana Xenética de poboacións e evolución humana
□ Citogenética humana.	Cromosomas, división celular e cariotipo humano Técnicas de análises citogenético e diagnóstico clínico Alteracións cromosómicas
□ Base xenética das enfermidades humanas.	Conectando fenotipos e genotipos Mapeo e identificación de xenes para enfermidades monogénicas
□ Herdanza multifactorial.	Identificación de factores de risco e base molecular en enfermidades complexas Modelos de enfermidade de herdanza multifactorial
□ Xenética do cancro.	Factores xenéticos e ambientais do cancro Oncogenes e xenes supresores Epigenética
□ Patoloxía molecular de enfermidades humanas.	Metabolopatías Transtornos monogénicos Herdanza poligénica
□ Diagnóstico molecular.	Técnicas utilizadas Indicacións para as probas Diagnóstico postnatal, prenatal e preimplantatorio Asesoramento xenético e aspectos éticos

Planificación

	Horas na aula	Horas fóra da aula	Horas totais
Lección maxistral	30	30	60
Prácticas con apoio das TIC	12	48	60
Estudo de casos	3	6	9
Exame de preguntas obxectivas	1	5	6
Exame de preguntas obxectivas	1	5	6
Estudo de casos	1	1	2
Informe de prácticas, prácticum e prácticas externas	0	4	4
Presentación	1	0	1
Resolución de problemas e/ou exercicios	1	1	2

*Os datos que aparecen na táboa de planificación son de carácter orientador, considerando a heteroxeneidade do alumnado.

Metodoloxía docente

	Descrición
Lección maxistral	Exposición por parte do profesor dos fundamentos e principios básicos. Como apoio ás explicacións teóricas, proporcionarase aos alumnos material docente adecuado a través da plataforma Moovi do Campus Virtual
Prácticas con apoio das TIC	Aos alumnos solicitaráselles a entrega dun informe de practicas e/ou resolución de cuestións e/ou exercicios. Como apoio a prácticas, proporcionarase aos alumnos o material docente apropiado a través da plataforma Moovi do Campus Virtual
Estudo de casos	Ao comezo do curso entregaráselles aos alumnos un caso para que desenvolva a súa capacidade para integrar información e resolver problemas. Ao comezo do curso informarase o alumnado do procedemento a seguir

Atención personalizada

Metodoloxías Descrición

Estudo de casos Ofreceranse tutorías personalizadas para guiar o desenvolvemento dos casos expostos

Avaliación

	Descrición	Cualificación	Resultados de Formación e Aprendizaxe			
Exame de preguntas obxectivas	Temas 1 ao 4. Nas probas serán avaliados os contidos fundamentais da materia (clases maxistras e prácticas) a través de preguntas obxectivas (tipo test e resposta curta).	25	A1 A2	B1 B2 B6	C3 C16	D5
Exame de preguntas obxectivas	Temas 5 ao 7. Nas probas serán avaliados os contidos fundamentais da materia (clases maxistras e prácticas) a través de preguntas obxectivas (tipo test e resposta curta).	25	A1 A2	B1 B2 B6	C3 C16	D5
Estudo de casos	Os alumnos deberán presentar a resolución do caso presentado atendendo ao baremo que se lles facilitará a principio de curso	20	A1 A2	B1 B2 B6	C5 C11 C12 C17	D5
Informe de prácticas, prácticum e prácticas externas	As capacidades e destrezas adquiridas durante prácticas serán avaliadas de forma continua. A metodoloxía de avaliación e *ponderación na nota final inclúe: 1- Implicación do alumno no desenvolvemento das prácticas. Suporá un 10% da cualificación final. 2- Entrega de informes de prácticas de laboratorio. Os informes serán realizados por cada un dos subgrupos de alumnos organizado en cada grupo de prácticas. A nota media obtida infórmosnos suporá o 15% da nota final.	25	A1 A2	B1 B2 B6	C3 C11 C12	D5
Presentación	Os alumnos deben de presentar de maneira oral a resolución do caso elixido	5	A1 A2	B1 B2 B6	C11 C12 C16 C17	D5

Outros comentarios sobre a Avaliación

Importante: Independentemente que o/o alumno/a elixa AVALIACIÓN CONTINUA Ou GLOBAL a asistencia a todas as PRÁCTICAS DE LABORATORIO é OBRIGATORIA para APROBAR a materia (salvo as ausencias debidamente xustificadas). A detección de plaxio nas actividades que se realicen suporá unha cualificación de 0 na actividade afectada. Avaliación continua: 1) Dúas probas parciais: cada unha suporá o 25% da nota. PARA SUPERAR A MATERIA esíxese: a) un mínimo de 4 puntos (sobre 10) en cada proba e b) obter unha nota media mínima de 5, calculada a partir da nota obtida nos dous parciais. 2) Prácticas de laboratorio: Implicación do alumno (10% da nota final) + informes prácticas (15% da nota final). 3) Seminario /estudo de casos: 20% da nota final+ presentación 5%. Para superar a materia a suma: nota media da parciais + nota prácticas + nota caso ten que ser igual ou superior a 5. As actividades (proba parcial, prácticas e casos) superadas na primeira oportunidade dun curso consérvanse para a segunda oportunidade. Na segunda oportunidade dun curso non se poden recuperar prácticas e seminarios, só se poden realizar os exames parciais non superados na primeira oportunidade. Aos alumnos/os repetidores/*as conservaráselles a nota das prácticas e os seminarios. Terán dereito a repetir as devanditas actividades a condición de que renuncien por escrito á cualificación obtida anteriormente (documento asinado e enviado ao coordinador/a). A renuncia ten que ser feita antes de que comecen as prácticas. Avaliación global: O/o alumno/a que escolla avaliación global terá que superar unha proba final integradora na que se avaliará dos contidos das aulas maxistras, prácticas de laboratorio e estudos de caso. A proba consistirá en preguntas tipo test, preguntas curtas e resolución de problemas/caso clínico. Para superar a materia a nota da proba global terá que ser igual ou superior a 5. De non superarse a proba final, a cualificación do/a alumno/a SÓ será a obtida na proba final integradora sobre 10 puntos. Na segunda oportunidade do curso, o/a alumno/a suspenso/a terá que ser novamente avaliado de todas as actividades mediante unha proba global. Si non se supera a materia en ningunha das oportunidades do curso. O/a alumno/a non terá que facer as prácticas, pero si será avaliado/a novamente de todos os contidos (aulas expositivas, prácticas e seminarios), xa sexa mediante avaliación continua ou global. Información xeral O calendario académico pódese consultar no seguinte enlace: http://bioloxia.uvigo.es/*gl/docencia/horarios O calendario de exames pódese consultar no seguinte enlace: http://bioloxia.uvigo.es/*gl/docencia/exames

Bibliografía. Fontes 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** /, 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

Recomendacións

Materias que se recomienda cursar simultaneamente

Biología celular e fisiología integrativas: Implicacións na saúde/V02G031V01407

Bioquímica e inmunología clínicas/V02G031V01405

Microbiología e parasitología sanitarias/V02G031V01406

Materias que se recomienda ter cursado previamente

Bioquímica I/V02G031V01201

Bioquímica II/V02G031V01206

Xenética I/V02G031V01209

Xenética II/V02G031V01304

Técnicas en biología celular e molecular/V02G031V01310
