



Guía docente				
Datos Identificativos				2015/16
Asignatura (*)	Diagnóstico y terapia molecular	Código	610475501	
Titulación	Mestrado Universitario en Biotecnología Avanzada			
Descriptorios				
Ciclo	Periodo	Curso	Tipo	Créditos
Máster Oficial	2º cuatrimestre	Primero	Optativa	3
Idioma	CastellanoGallegoInglés			
Modalidad docente	Presencial			
Prerrequisitos				
Departamento	Biología Celular e Molecular			
Coordinador/a	Becerra Fernandez, Manuel	Correo electrónico	manuel.becerra@udc.es	
Profesorado	Becerra Fernandez, Manuel	Correo electrónico	manuel.becerra@udc.es	
Web	mba.uvigo.es/			
Descripción general	<p>EN LA DOCENCIA DE ESTA MATERIA PARTICIPAN TAMBIÉN LOS SIGUIENTES PROFESORES DE LA UVIGO:</p> <p>M<sup>a</sup> Almudena Fernández Briera (e-mail: abriera@uvigo.es)</p> <p>Emilio Gil Martín (e-mail: egil@uvigo.es)</p> <p>Diana Valverde Pérez (e-mail: dianaval@uvigo.es)</p> <p>Materia enfocada al desarrollo de capacidades y competencias en el ámbito de la identificación de los procesos celulares y moleculares responsables de enfermedad en humanos. Es interés de esta Materia, asimismo, el desarrollo de capacidades específicas para el conocimiento y utilización de las herramientas de diagnóstico y terapia molecular.</p>			

Competencias / Resultados del título	
Código	Competencias / Resultados del título
A32	Conocer los tipos de procesos moleculares y celulares de carácter general implicados en patologías.
A33	Saber realizar el diagnóstico molecular de enfermedades y terapia génica.
B1	Capacidad de análisis y síntesis (localización de problemas e identificación de las causas y su tipología).
B2	Capacidad de organización y planificación de todos los recursos (humanos, materiales, información e infraestructuras).
B3	Capacidad de gestión de la información (con apoyo de tecnologías de la información y las comunicaciones).
B4	Capacidad de planificación y elaboración de estudios técnicos en biotecnología microbiana, vegetal y animal.
B5	Capacidad de identificar problemas, buscar soluciones y aplicarlas en un contexto biotecnológico profesional o de investigación.
B6	Capacidad de comunicación oral y escrita de los planes y decisiones tomadas.
B7	Capacidad para formular juicios sobre la problemática ética y social, actual y futura, que plantea la Biotecnología.
B8	Capacidad de comunicación eficazmente con la comunidad científica, profesional y académica, así como con otros sectores y medios de comunicación.
B9	Capacidad de Trabajo en equipo multidepartamental dentro de la empresa.
B10	Capacidad de Trabajo en un contexto de sostenibilidad, caracterizado por: sensibilidad por el medio ambiente y por los diferentes organismos que lo integran así como concienciación por el desarrollo sostenible.
B11	Racionamiento crítico y respeto profundo por la ética y la integridad intelectual.
B12	Adaptación a nuevas situaciones legales, o novedades tecnológicas así como a excepciones asociadas a situaciones de emergencia.
B13	Aprendizaje autónomo.
B14	Liderazgo y capacidad de coordinación.
B15	Sensibilización hacia la calidad, el respeto medioambiental y el consumo responsable de recursos y la recuperación de residuos.

Resultados de aprendizaje		
Resultados de aprendizaje	Competencias / Resultados del título	
Conocer los tipos de procesos moleculares e celulares de carácter xeral implicado en patologías.	AM32	



Saber realizar o diagnóstico molecular de enfermidades e terapia xénica.	AM33		
Capacidade de análise e síntese (localización de problemas e identificación das causas e a súa tipoloxía).		BM1	
Capacidade de organización e planificación de todos os recursos (humanos, materiais, información e infraestruturas).		BM2	
Capacidade de xestión da información (con apoio de tecnoloxías da información e as comunicacións).		BM3	
Capacidade de planificación e elaboración de estudos técnicos en biotecnoloxía microbiana, vexetal e animal.		BM4	
Capacidade de identificar problemas, buscar solucións e aplicalas nun contexto biotecnolóxico profesional ou de investigación.		BM5	
Capacidade de comunicación oral e escrita dos plans e decisións tomadas.		BM6	
Capacidade para formular xuízos sobre a problemática ética e social, actual e futura, que propón a Biotecnoloxía.		BM7	
Capacidade de comunicación eficazmente coa comunidade científica, profesional e académica, así como con outros sectores e medios de comunicación.		BM8	
Capacidade de Traballo en equipo multidepartamental dentro da empresa.		BM9	
Capacidade de Traballo nun contexto de sostibilidade, caracterizado por: sensibilidade polo medio ambiente e polos diferentes organismos que o integran así como concienciación polo desenvolvemento sostible.		BM10	
Racionamento crítico e respecto profundo pola ética e a integridade intelectual.		BM11	
Adaptación a novas situacións legais, ou novidades tecnolóxicas así como a excepcións asociadas a situacións de urxencia.		BM12	
Aprendizaxe autónoma.		BM13	
Liderazgo e capacidade de coordinación.		BM14	
Sensibilización cara á calidade, o respecto medioambiental e o consumo responsable de recursos e a recuperación de residuos.		BM15	

Contenidos	
Tema	Subtema
TEMA 1. Etioloxía Molecular de la enfermedad en humanos.	Desarrollo del concepto de enfermedad metabólica hereditaria. Desarrollo del concepto de enfermedad molecular. La mutación como origen de la variación y enfermedad genéticas.
TEMA 2. Trastornos mendelianos.	Patogénesis molecular: bases bioquímicas de los rasgos mendelianos. Desórdenes monogénicos. Desórdenes asociados al ADN mitocondrial. Cromosomopatías.
TEMA 3. Trastornos multifactoriales.	Heterogeneidad genética. Estrategias para el análisis molecular de los rasgos multifactoriales: epidemiología genética. Ejemplos de desórdenes multifactoriales: trastornos esqueléticos, circulatorios, respiratorios, psiquiátricos y neurodegenerativos.
TEMA 4. Diagnóstico (y pronóstico) molecular de la enfermedad en humanos.	Análisis bioquímico. Análisis mutacional directo e indirecto. Análisis clínico. Interpretación de los resultados de laboratorio.
TEMA 6. Tratamiento molecular de la enfermedad en humanos.	Alternativas bioquímicas. Terapia génica somática. Terapia celular y tisular.

Planificación				
Metodoloxías / pruebas	Competencias / Resultados	Horas lectivas (presenciales y virtuales)	Horas traballo autónomo	Horas totales
Prueba de resposta breve	A32 A33	2	10	12
Sesión magistral	A32 A33 B1 B2 B3 B4 B5 B6 B7 B8 B9 B10 B11 B12 B13 B14 B15	17	34	51



Estudio de casos	A32 A33 B1 B2 B3 B4 B5 B6 B7 B8 B9 B10 B11 B12 B13 B14 B15	2	2	4
Portafolio del alumno	A33	0	4	4
Prácticas de laboratorio	A32 A33 B1 B2 B3 B4 B5 B6 B7 B8 B9 B10 B11 B12 B13 B14 B15	3.5	0	3.5
Atención personalizada		0.5	0	0.5

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

Metodologías	
Metodologías	Descripción
Prueba de respuesta breve	El examen final de teoría consistirá en un conjunto de preguntas sobre los contenidos fundamentales desarrollados durante la Materia.
Sesión magistral	Las sesiones teóricas, abordadas en forma de exposición y debate con los alumnos, proporcionan información avanzada sobre el conocimiento de la base molecular de la enfermedad en humanos, así como sobre las estrategias actuales para proceder a su diagnóstico molecular. En este contexto, la aspiración se centra en que el estudiante asimile conceptos, desarrolle razonamientos críticos sobre ellos y plantee las dudas e inquietudes que le surjan. Para cubrir este objetivo de aprendizaje, los profesores expondrán los contenidos bajo su responsabilidad de forma permanentemente interactiva con los alumnos, facilitando de este modo la asimilación de los conceptos de mayor alcance, el contraste y debate de las ideas y la clarificación de los asuntos que por su complejidad merezcan un mayor detenimiento.
Estudio de casos	Durante el desarrollo de algunas de las sesiones teóricas de la Materia se abordará la explicación de casos clínicos resueltos para, en un contexto próximo a la realidad clínica, desarrollar la competencia de aplicación práctica de los fundamentos conceptuales. Este proceso de aprendizaje se refuerza y culmina con una sesión presencial específica de resolución de supuestos clínicos, cuyo abordaje parte de las instrucciones y ejemplos resueltos en las primeras.
Portafolio del alumno	Informes/memorias de prácticas
Prácticas de laboratorio	En la actividad práctica prevista el alumno recibe un protocolo experimental, que es explicado detalladamente por el profesor. Se le indica la metodología de la práctica, así como el equipamiento instrumental que va a necesitar. Bajo la atenta y continua supervisión del profesor, el alumno desarrolla la práctica; lleva a cabo el experimento y, con posterioridad, realiza los cálculos pertinentes e interpreta los resultados. Al final de este proceso debe entregar una Memoria de la práctica en la que queden reflejados todos los pasos dados, los resultados obtenidos, además de la interpretación y discusión crítica de éstos según los contenidos teóricos abordados en las conferencias de teoría.

Atención personalizada	
Metodologías	Descripción
Estudio de casos	El estudio de supuestos clínicos se introduce como aprendizaje de la aplicación de los contenidos teóricos de la Materia. El alumno tendrá la oportunidad de despachar con los profesores para solventar sus dudas, antes de proceder a la valoración de los casos asignados y redacción de la Memoria correspondiente.  Las dificultades surgidas en cualquiera de las demás actividades o contenidos de la Materia podrán solventarse en el marco de tutorías personales o de grupo con los profesores, bien durante las sesiones presenciales o bien fuera de ellas en momentos previamente acordados. Asimismo, se brinda la oportunidad de despachar vía e-mail con los profesores para atender cualquier dificultad surgida o cualquier aclaración que se precise sobre los contenidos teóricos o prácticos de la Materia, o sobre la elaboración de las tareas y trabajos encomendados.

Evaluación
------------



Metodoloxías	Competencias / Resultados	Descrición	Calificación
Sesión magistral	A32 A33 B1 B2 B3 B4 B5 B6 B7 B8 B9 B10 B11 B12 B13 B14 B15	Se evaluará mediante una prueba de resposta curta. As sesións teóricas, abordadas en forma de exposición e debate con os alumnos, proporcionan información avanzada sobre o coñecemento da base molecular da enfermidade en humanos, así como sobre as estratexias actuais para proceder a su diagnóstico molecular. En este contexto, a aspiración se centra en que o estudante asimile conceptos, desenvolva razónamentos críticos sobre eles e plante as dúbidas e inquietudes que lle surjan.	75
Estudio de casos	A32 A33 B1 B2 B3 B4 B5 B6 B7 B8 B9 B10 B11 B12 B13 B14 B15	Consistirá en o estudo como traballo autónomo de uno ou varios casos clínicos, en a elaboración de un informe e en a posterior discusión e defensa de su resolución.	5
Prácticas de laboratorio	A32 A33 B1 B2 B3 B4 B5 B6 B7 B8 B9 B10 B11 B12 B13 B14 B15	Se evaluará mediante informe/memoria de prácticas. Os resultados elaborados da práctica experimental, xunto con a discusión dos mesmos, se presentarán en forma de Memoria. Se valorará, asimismo, a implicación en o traballo, a capacidade de cooperar dentro do equipo e o desenvolvemento xeral en o laboratorio.	20

#### Observacións avaliación

Al igual que el resto de materias del Máster, parte de la evaluación se realizará de manera continua durante los días asignados a la docencia presencial. El examen final se realizará el día 15 de abril de 2016, de 15:00 a 16:00, en las aulas de impartición de la docencia.

#### Fuentes de información

<b>Básica</b>	Bishop, Fody & Schoeff, Clinical chemistry. Principles, procedures, correlations, 6th, Lippincott Williams & Wilkins, 2005 McPherson & Pincus, Eds, Henry's clinical diagnosis and management by laboratory methods, 21th, Saunders Elsevier, 2007 Scriver, Beaudet, Sly & Valle, Eds., The metabolic and molecular bases of inherited disease, 8th, McGraw Hill Companies, Inc., 2001 González de Buitrago & Medina Jiménez, Patología Molecular, McGraw Hill Interamericana, 2001 González Sastre & Guinovart, Patología Molecular, Masson, 2003 Coleman & Tsongalis, Eds, Molecular pathology. The molecular basis of human disease, Academic Press, 2009 Patrinos & Ansorge, Eds, Molecular diagnostics, Academic Press, 2005 Strachan & Read, Human molecular genetics, Garland Science, 2010 Strachan, Goodship & Chinnery, Genetics and genomics in medicine, Garland Science, 2015
<b>Complementaria</b>	

#### Recomendacións

##### Asignaturas que se recomenda haber cursado previamente

Ingeniería Genética y Transgénesis/610475101  
Ingeniería Celular y Tisular/610475102  
Genómica y Proteómica/610475103

##### Asignaturas que se recomenda cursar simultáneamente

Reproducción asistida/610475502  
Diseño y producción de vacunas y fármacos/610475503  
Diseño de nuevos fármacos específicos (Farmacología y Farmacogenómica)/610475504  
Herramientas biotecnológicas para análisis forense/610475505

##### Asignaturas que continúan el temario

PROYECTO FIN DE MÁSTER/610475006  
PRÁCTICAS EXTERNAS/610475007

#### Otros comentarios



Es aconsejable que los alumnos tengan conocimiento de inglés a nivel de comprensión de textos, ya que parte de las fuentes de información que consultarán están publicadas en esta lengua.

(\*) 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