



Guía Docente				
Datos Identificativos				2015/16
Asignatura (*)	Diagnóstico e terapia molecular	Código	610475501	
Titulación	Mestrado Universitario en Biotecnoloxía Avanzada			
Descritores				
Ciclo	Período	Curso	Tipo	Créditos
Mestrado Oficial	2º cuatrimestre	Primeiro	Optativa	3
Idioma	CastelánGalegoInglés			
Modalidade docente	Presencial			
Prerrequisitos				
Departamento	Bioloxía Celular e Molecular			
Coordinación	Becerra Fernandez, Manuel	Correo electrónico	manuel.becerra@udc.es	
Profesorado	Becerra Fernandez, Manuel	Correo electrónico	manuel.becerra@udc.es	
Web	mba.uvigo.es/			
Descrición xeral	<p>EN LA DOCENCIA DE ESTA MATERIA PARTICIPAN TAMBIÉN LOS SIGUIENTES PROFESORES DE LA UVIGO:  Mª Almudena Fernández Briera (e-mail: abriera@uvigo.es)  Emilio Gil Martín (e-mail: egil@uvigo.es)  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 do título	
Código	Competencias / Resultados do título
A32	Coñecer os tipos de procesos moleculares e celulares de carácter xeral implicado en patoloxías.
A33	Saber realizar o diagnóstico molecular de enfermidades e terapia xénica.
B1	Capacidade de análise e síntese (localización de problemas e identificación das causas e a súa tipoloxía).
B2	Capacidade de organización e planificación de todos os recursos (humanos, materiais, información e infraestruturas).
B3	Capacidade de xestión da información (con apoio de tecnoloxías da información e as comunicacións).
B4	Capacidade de planificación e elaboración de estudos técnicos en biotecnoloxía microbiana, vexetal e animal.
B5	Capacidade de identificar problemas, buscar solucións e aplicarlas nun contexto biotecnolóxico profesional ou de investigación.
B6	Capacidade de comunicación oral e escrita dos plans e decisións tomadas.
B7	Capacidade para formular xuízos sobre a problemática ética e social, actual e futura, que propón a Biotecnoloxía.
B8	Capacidade de comunicación eficazmente coa comunidade científica, profesional e académica, así como con outros sectores e medios de comunicación.
B9	Capacidade de Traballo en equipo multidepartamental dentro da empresa.
B10	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.
B11	Racionamento crítico e respecto profundo pola ética e a integridade intelectual.
B12	Adaptación a novas situacións legais, ou novidades tecnolóxicas así como a excepcións asociadas a situacións de urxencia.
B13	Aprendizaxe autónoma.
B14	Liderazgo e capacidade de coordinación.
B15	Sensibilización cara á calidade, o respecto medioambiental e o consumo responsable de recursos e a recuperación de residuos.

Resultados da aprendizaxe		
Resultados de aprendizaxe	Competencias / Resultados do título	
Coñecer os tipos de procesos moleculares e celulares de carácter xeral implicado en patoloxías.	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 aplicarlas 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

Contidos	
Temas	Subtemas
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 / probas	Competencias / Resultados	Horas lectivas (presenciais e virtuais)	Horas traballo autónomo	Horas totais
Proba de resposta breve	A32 A33	2	10	12
Sesión maxistral	A32 A33 B1 B2 B3 B4 B5 B6 B7 B8 B9 B10 B11 B12 B13 B14 B15	17	34	51
Estudo de casos	A32 A33 B1 B2 B3 B4 B5 B6 B7 B8 B9 B10 B11 B12 B13 B14 B15	2	2	4



Portafolios do 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

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

Metodoloxías	
Metodoloxías	Descrición
Proba de resposta breve	El examen final de teoría consistirá en un conjunto de preguntas sobre los contenidos fundamentales desarrollados durante la Materia.
Sesión maxistral	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.
Estudo 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.
Portafolios do 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	
Metodoloxías	Descrición
Estudo 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.

Avaliación			
Metodoloxías	Competencias / Resultados	Descrición	Cualificación



Sesión maxistral	A32 A33 B1 B2 B3 B4 B5 B6 B7 B8 B9 B10 B11 B12 B13 B14 B15	Se evaluará mediante una prueba de respuesta corta. 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.	75
Estudo de casos	A32 A33 B1 B2 B3 B4 B5 B6 B7 B8 B9 B10 B11 B12 B13 B14 B15	Consistirá en el estudio como trabajo autónomo de uno o varios casos clínicos, en la elaboración de un informe y en la posterior discusión y 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. Los resultados elaborados de la práctica experimental, junto con la discusión de los mismos, se presentarán en forma de Memoria. Se valorará, asimismo, la implicación en el trabajo, la capacidad de cooperar dentro del equipo y el desenvolvimiento general en el 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.

### Fontes de información

<b>Bibliografía 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>Bibliografía complementaria</b>	

### Recomendacións

#### Materias que se recomenda ter cursado previamente

Enxeñaría xenética e transxénese/610475101  
Enxeñaría Celular e Tisular/610475102  
Xenómica e Proteómica/610475103

#### Materias que se recomenda cursar simultaneamente

Reproducción asistida/610475502  
Deseño e produción de vacunas e fármacos/610475503  
Deseño de novos fármacos específicos (Farmacoloxía e Farmacoxenómica)/610475504  
Ferramentas biotecnolóxicas para a análise forense/610475505

#### Materias que continúan o temario

PROXECTO FIN DE MÁSTER/610475006  
PRÁCTICAS EXTERNAS/610475007

### Observacións

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.



(\*)A Guía docente é o documento onde se visualiza a proposta académica da UDC. Este documento é público e non se pode modificar, salvo casos excepcionais baixo a revisión do órgano competente dacordo coa normativa vixente que establece o proceso de elaboración de guías