



| Guía Docente | | | | |
|-----------------------|---|--------------------|--|----------|
| Datos Identificativos | | | | 2018/19 |
| Asignatura (*) | Diagnóstico e terapia molecular | Código | 610475501 | |
| Titulación | | | | |
| Descritores | | | | |
| Ciclo | Período | Curso | Tipo | Créditos |
| Mestrado Oficial | 2º cuatrimestre | Primeiro | Optativa | 3 |
| Idioma | CastelánGalegoInglés | | | |
| Modalidade docente | Presencial | | | |
| Prerrequisitos | | | | |
| Departamento | Bioloxía | | | |
| Coordinación | Becerra Fernandez, Manuel | Correo electrónico | manuel.becerra@udc.es | |
| Profesorado | Becerra Fernandez, Manuel Vizoso Vázquez, Ángel José | Correo electrónico | manuel.becerra@udc.es a.vizoso@udc.es | |
| Web | masterbiotecnologiaavanzada.com/ | | | |
| Descrición xeral | <p>EN LA DOCENCIA DE ESTA MATERIA PARTICIPAN TAMBIÉN LOS SIGUIENTES PROFESORES DE LA UVIGO:</p> <p>Mª 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 do título | |
|------------------------|------------------------|
| Código | Competencias do título |
| | |

| Resultados da aprendizaxe | | | |
|---|------|------|------------------------|
| Resultados de aprendizaxe | | | Competencias do título |
| Coñecer os tipos de procesos moleculares e celulares de carácter xeral implicado en patoloxías. | AM32 | BM1 | |
| | | BM2 | |
| | | BM3 | |
| | | BM4 | |
| | | BM5 | |
| | | BM6 | |
| | | BM7 | |
| | | BM8 | |
| | | BM9 | |
| | | BM10 | |
| | | BM11 | |
| | | BM12 | |
| | | BM13 | |
| | | BM14 | |
| | | BM15 | |



| | | |
|--|--------------|---|
| Saber realizar o diagnóstico molecular de enfermidades e terapia xénica. | AM33 | BM1 BM2 BM3 BM4 BM5 BM6 BM7 BM8 BM9 BM10 BM11 BM12 BM13 BM14 BM15 |
| Identificar e extraer da literatura especializada a información necesaria para a resolución dos problemas planteados | AM32 AM33 | BM1 BM2 BM3 BM4 BM5 BM6 BM7 BM8 BM9 BM10 BM11 BM12 BM13 BM14 BM15 |
| Predisposición para actualizarse e adaptarse de acordo coas novas tecnoloxías do sector | AM32 AM33 | BM1 BM2 BM3 BM4 BM5 BM6 BM7 BM8 BM9 BM10 BM11 BM12 BM13 BM14 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: epidemioloxía 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 | Horas presenciais | Horas non presenciais / traballo autónomo | Horas totais |
| Sesión maxistral | A32 A33 B1 B2 B3 B4 B5 B6 B7 B8 B9 B10 B11 B12 B13 B14 B15 | 19 | 38 | 57 |
| 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 |
| Proba de resposta breve | A32 A33 | 2 | 11 | 13 |
| Portafolios do alumno | A33 | 0 | 1 | 1 |
| 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 |
| 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. |
| 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. |
| Proba de resposta breve | El examen final de teoría consistirá en un conjunto de preguntas sobre los contenidos fundamentales desarrollados durante la Materia. |
| Portafolios do alumno | Informes/memorias de prácticas |



Atención personalizada

| Metodoloxías | Descrición |
|--|---|
| Sesión maxistral Prácticas de laboratorio | <p>Las dificultades surgidas durante las exposiciones y discusiones de los contenidos de la Materia podrán solventarse durante las propias sesiones presenciales o bien en el marco de tutorías personales o de grupo con los profesores 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 o sobre la elaboración de las tareas que se puedan encomendar.</p> <p>La práctica experimental contará con la permanente asesoría de un profesor responsable, quien brindará cuantas explicaciones y asesoría técnica se precisen para la correcta realización de la misma.</p> <p>Para el alumnado con reconocimiento de dedicación a tiempo parcial y dispensa académica de exención de asistencia, el profesor adoptará las medidas que considere oportunas para no perjudicar su calificación.</p> |

Avaliación

| Metodoloxías | Competencias | 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 compuesta por preguntas de respuesta corta y de tipo test. 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. Por este motivo será objeto asimismo de valoración el seguimiento del trabajo del alumno, su asistencia, implicación y participación activa en las clases. | 80 |
| 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

| |
|--|
| <p>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.</p> <p>Calendario de Evaluación: El examen final se realizará en su primera oportunidad el día 9 de abril de 2019, de 15:00 a 16:00, y en su segunda el 2 de julio, de 16:00-17:00. Ambas pruebas de evaluación se realizarán en las aulas habituales de impartición de las sesiones magistrales.</p> |
|--|

Fontes de información

| | |
|------------------------------------|---|
| Bibliografía básica | <p>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 González Hernández, Álvaro. Principios de Bioquímica Clínica y Patología Molecular, 2 Ed. Elsevier, 2014</p> |
| Bibliografía complementaria | |



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