



## Guía docente

Datos Identificativos					2018/19
Asignatura (*)	Diagnóstico y terapia molecular	Código	610475501		
Titulación	Mestrado Universitario en Biotecnología Avanzada				
Descriptores					
Ciclo	Periodo	Curso	Tipo	Créditos	
Máster Oficial	2º cuatrimestre	Primero	Optativa	3	
Idioma	CastellanoGallegoInglés				
Modalidad docente	Presencial				
Prerrequisitos					
Departamento	Biología				
Coordinador/a	Becerra Fernandez, Manuel	Correo electrónico	manuel.becerra@udc.es		
Profesorado	Becerra Fernandez, Manuel	Correo electrónico	manuel.becerra@udc.es		
	Vizoso Vázquez, Ángel José		a.vizoso@udc.es		
Web	masterbiotecnologiaavanzada.com/				
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



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
---	--------------	---

Contenidos	
Tema	Subtema
TEMA 1. Etioloxía Molecular de la enfermidade en humanos.	Desarrollo del concepto de enfermidade metabólica hereditaria. Desarrollo del concepto de enfermidade molecular. La mutación como orixe de la variación y enfermidade 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 enfermidade en humanos.	Análisis bioquímico. Análisis mutacional directo e indirecto. Análisis clínico. Interpretación de los resultados de laboratorio.
TEMA 6. Tratamiento molecular de la enfermidade 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
Sesión magistral	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
Prueba de resposta breve	A32 A33	2	11	13
Portafolio del alumno	A33	0	1	1
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

Metodoloxías
--------------



Metodoloxías	Descrición
Sesión magistral	Las sesións teóricas, abordadas en forma de exposición e debate con los alumnos, proporcionan información avanzada sobre el coñecimiento de la base molecular de la enfermidade en humanos, así como sobre las estrategias actuais para proceder a su diagnóstico molecular. En este contexto, la aspiración se centra en que el estudante asimile conceptos, desenvolva razonamientos críticos sobre ellos e plantee las dúbidas e inquietudes que le surjan. Para cubrir este obxectivo de aprendizaxe, los profesores expondrán los contenidos baixo su responsabilidade de forma permanentemente interactiva con los alumnos, facilitando de este modo la asimilación de los conceptos de maior alcance, el contraste e debate de las ideas e la clarificación de los asuntos que por su complejidad merezcan un maior detenimiento.
Prácticas de laboratorio	En la actividade práctica prevista el alumno recibe un protocolo experimental, que es explicado detalladamente por el profesor. Se le indica la metodoloxía de la práctica, así como el equipamento instrumental que va a necesitar. Bajo la atenta e continua supervisión del profesor, el alumno desenvolve la práctica; lleva a cabo el experimento e, con posterioridade, 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 obtendidos, ademáis de la interpretación e discusión crítica de éstos según los contenidos teóricos abordados en las conferencias de teoría.
Prueba de resposta breve	El examen final de teoría consistirá en un conxunto de preguntas sobre los contenidos fundamentais desenvolvidos durante la Materia.
Portafolio del alumno	Informes/memorias de prácticas

Atención personalizada

Metodoloxías	Descrición
Sesión magistral Prácticas de laboratorio	Las dificultades surgidas durante las exposiciones e discusións de los contenidos de la Materia podrán solventarse durante las propias sesións presenciales o bien en el marco de tutorías personales o de grupo con los profesores en momentos previamente acordados. Asimismo, se brinda la oportunidade 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 tarefas que se puedan encomendar.  La práctica experimental contará con la permanente asesoría de un profesor responsable, quien brindará cuantas explicacións e asesoría técnica se precisen para la correcta realización de la misma.  Para el alumnado con recoñecimiento de dedicación a tempo parcial e dispensa académica de exención de asistencia, el profesor adoptará las medidas que considere oportunas para no perjudicar su calificación.

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 compuesta por preguntas de resposta corta e de tipo test. Las sesións teóricas, abordadas en forma de exposición e debate con los alumnos, proporcionan información avanzada sobre el coñecimiento de la base molecular de la enfermidade en humanos, así como sobre las estrategias actuais para proceder a su diagnóstico molecular. En este contexto, la aspiración se centra en que el estudante asimile conceptos, desenvolva razonamientos críticos sobre ellos e plantee las dúbidas e inquietudes que le surjan. Por este motivo será obxecto asimismo de valoración el seguimento del traballo del alumno, su asistencia, implicación e 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 traballo, la capacidade de cooperar dentro del equipo e el desenvolvemento general en el laboratorio.	20



## Observaciones evaluación

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.

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.

## 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 González Hernández, Álvaro. Principios de Bioquímica Clínica y Patología Molecular, 2 Ed. Elsevier, 2014
<b>Complementaria</b>	

## Recomendaciones

### Asignaturas que se recomienda haber cursado previamente

Ingeniería Genética y Transgénesis/610475101

Ingeniería Celular y Tisular/610475102

Genómica y Proteómica/610475103

### Asignaturas que se recomienda 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