UNIVERSIDADE DA CORUÑA

Guía Docente					
Datos Identificativos					2018/19
Asignatura (*)	Diagnóstico e terapia molecular			Código	610475501
Titulación					
Descriptores					
Ciclo	Período	Curso		Tipo	Créditos
Mestrado Oficial	2º cuadrimestre	Primeiro		Optativa	3
Idioma	Casteláns Galego Inglés				
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	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) 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.				

Competencias / Resultados do título	
Código	Competencias / Resultados do título

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	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. Etiología 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**
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	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. 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. 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.

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 evaluara 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
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.

Fontes de información	
Bibliografía básica	Bishop, Fody & Schoeff, Clinical chemistry. Principles, procedures, correlations, 6th, Lippincott Williams & Wilkins, 2005McPherson & Pincus, Eds,Henry's clinical diagnosis and management by laboratory methods, 21th, SaundersElsevier, 2007Scriver, Beaudet, Sly &Valle, Eds. , The metabolic and molecular bases of inherited disease, 8th,McGraw Hill Companies, Inc., 2001González de Buitrago & MedinaJiménez, Patología Molecular, McGraw?Hill Interamericana, 2001González Sastre &Guinovart, Patología Molecular, Masson, 2003Coleman & Tsongalis, Eds,Molecular pathology. The molecular basis of human disease, Academic Press, 2009Patrinos & Ansorge, Eds,Molecular diagnostics, Academic Press, 2005Strachan & Read, Humanmolecular genetics, Garland Science, 2010Strachan, Goodship & Chinnery , Genetics and genomics in medicine, Garland Science, 2015González Hernández, Álvaro. Principios de Bioquímica Clínica y Patología Molecular, 2 Ed. Elsevier, 2014

Bibliografía complementaria	

Recomendacións
Materias que se recomenda ter cursado previamente
Enxeñaría xenética e transxénese/610475101 Enxeñaria 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 compresión 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