



Guía Docente				
Datos Identificativos				2020/21
Asignatura (*)	Diagnóstico e terapia molecular		Código	610475501
Titulación	Mestrado Universitario en Biotecnoloxía Avanzada			
Descritores				
Ciclo	Período	Curso	Tipo	Créditos
Mestrado Oficial	2º cuadrimestre	Primeiro	Optativa	3
Idioma	CastelánGalegoInglés			
Modalidade docente	Presencial			
Prerrequisitos				
Departamento	BioloxíaDepartamento profesorado máster			
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>IMPORTANTE: As plataformas de guías docentes das dúas universidades, aínda sendo similares, teñen lixeiras diferenzas. En caso de que exista algunha discrepancia entre as guías, terase en conta a publicada na páxina web do máster.</p> <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) 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>			



<b>Plan de continxencia</b>	<p><b>Descrición</b></p> <p>De acordo co documento sobre "Medidas extraordinarias e urxentes para o desenvolvemento da organización docente non curso 2020/2021 en caso de crise sanitaria" aprobado polo Consello de Goberno do 12 de xuño de 2020 e a Resolución Reitoral ( RR) posterior (17/06) para a súa implementación, cuxa resolución primeira establece que "ou curso académico comence o día 21 de setembro de 2020 na modalidade de docencia mixta", presentamos as liñas de adaptación das metodoloxías e avaliación contempladas na Guía Docente fronte a esta modalidade docente e a alternativa de docencia non presencial, que entraría en vigor por unha RR para o efecto no caso dunha nova alerta sanitaria. Non obstante o anterior, na citada RR do 17 de xuño a súa resolución segunda posibilita que os centros soliciten o comezo do curso na modalidade de docencia exclusivamente presencial dalgunha/s da/s titulación/s xestionada/s por eles, previo acordo da Xunta de Facultade ou comisión con competencia en organización da docencia. Neste senso, a Xunta de Facultade de Bioloxía, na súa reunión do 29 de xuño, aprobou a solicitude a favor de que o Máster en Biotecnoloxía Aplicada obteña a venia para comezar o curso 2020-21 en modalidade presencial, en base a que pola súa cota de matrícula as dotacións de aulas e laboratorios dispoñibles permiten acoller ao máximo posible de alumnos nas condicións de seguridade sanitaria esixidas. Polo tanto, este Plan de Continxencia recolle unicamente as adaptacións previstas para o suposto de docencia non presencial.</p> <p><b>Plan de continxencia fronte á implantación de docencia en modalidade non presencial</b></p> <p><b>Metodoloxía docente</b></p> <p><b>Teoría:</b> As sesións de exposición e debate dos contidos desenvolveranse nunha aula virtual do Campus Remoto, acondicionada para a interacción en tempo real cos alumnos. Nesta plataforma docente poderanse compartir presentacións e material docente de diversa natureza (vídeos e tutoriais web especializados, problemas e casos resoltos, cuestionarios, etc.) sobre os contidos para tratar. Todo este material estará ao dispor do alumnado con anterioridade en FaiTic/Moodle.</p> <p><b>Prácticas:</b> A práctica de laboratorio abordarase a través dun protocolo comentado e unha serie de vídeos nos que se mostran as distintas técnicas programadas e que os alumnos poderán previsualizar en FaiTic/Moodle. O tempo previsto para a execución experimental destinarase a discutir e explicar pormenorizadamente este material de documentación. Cada vídeo explicativo acompañarase dun conxunto de cuestións, que o alumno deberá contestar como exercicio de asimilación da metodoloxía e tratamento dos resultados. Estas respostas, xunto cunha breve introdución do fundamento da actividade prevista, entregaranse en formato de informe individual da práctica.</p> <p>Realizarase, ademais, unha práctica de computador durante unha das sesións na aula virtual. Explicaranse detalladamente os pasos para seguir para completar a práctica. Guiarase ao alumno durante toda a sesión para resolver as dúbidas que xurdan. Unha vez finalizada a práctica de computador, o alumno preparará un informe individual que, do mesmo xeito que o anterior, será enviado por correo electrónico aos profesores responsables.</p> <p><b>Sistema de avaliación</b></p> <p>O sistema de avaliación modificarase co propósito de que a porcentaxe de nota otorgable na proba final diminúa en favor das actividades autónomas desenvolvidas por cada estudante. O novo sistema de avaliación e as ponderacións dos seus diferentes partes queda do modo seguinte:</p> <p>Informe da práctica experimental: 25%</p> <p>Informe da práctica de computador: 25%</p> <p>Exame final: 50% (a realizar na data prevista a través das plataformas virtuais da UVI e UdC e unha aula virtual do Campus</p>
-----------------------------	--



Remoto da UVI).

Atención personalizada

Levaráanse a cabo titorías de grupo (ou individuais a demanda) na aula virtual habilitada no Campus Remoto. Por esta canle

monitorarase a aprendizaxe dos estudantes e atenderase a resolución de dúbidas. Parte destes labores poderán abordarse

alternativamente a través do correo electrónico.



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	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.	Cambios epigenéticos. Modificacións epigenéticas en cáncer, enfermedades neurológicas y autoinmunes. Aplicación de nuevas tecnoloxías. Consejo genético.
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	<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 / 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 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.
---

## Fontes de información

<b>Bibliografía básica</b>	<p>Scriver, Beaudet, Sly &amp; Valle, Eds. , The metabolic and molecular bases of inherited disease, 8th, McGraw Hill Companies, Inc., 2001</p> <p>Strachan, Goodship &amp; Chinnery , Genetics and genomics in medicine, Garland Science, 2015</p> <p>Scriver, Beaudet, Sly &amp; Valle, Eds. , The metabolic and molecular bases of inherited disease, 8th, McGraw Hill Companies, Inc., 2001</p> <p>Strachan, Goodship &amp; Chinnery , Genetics and genomics in medicine, Garland Science, 2015</p>
<b>Bibliografía complementaria</b>	<p>Coleman and Tsongalis, Eds, Molecular pathology. The molecular basis of human disease, Academic Press, 2009</p> <p>González Sastre and Guinovart, Patología Molecular, Masson, 2003</p> <p>González de Buitrago and Medina Jiménez, Patología Molecular, McGraw-Hill Interamericana, 2001</p> <p>Patrinós and Anson, Eds, Molecular diagnostics, Academic Press, 2005</p> <p>Strachan and Read, Human molecular genetics, Garland Science, 2010</p> <p>González Hernández, Álvaro. Principios de Bioquímica Clínica y Patología Molecular, 2 Ed. Elsevier, 2014</p> <p>Neidhart, Michel. DNA methylation and complex human disease. Academic Press, 2016</p> <p>Huang Suming, Litt Michel D., Blakey C. Ann, Eds., Epigenetic gene expression and regulation. Elsevier/Academic Press, 2016</p>



## 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