



Guía Docente				
Datos Identificativos			2021/22	
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	BiologíaDepartamento profesorado máster			
Coordinación	Vizoso Vázquez, Ángel José	Correo electrónico	a.vizoso@udc.es	
Profesorado	De Chiara Prada, Loretta Gil Martín, Emilio Valverde Perez, Diana Vizoso Vázquez, Ángel José	Correo electrónico	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: M<sup>º</sup> 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>			



<p><b>Plan de continxencia</b></p>	<p><b>Descrición</b></p> <p>Plan de continxencia fronte á implantación de docencia en modalidade non presencial</p> <p><b>Metodoloxía docente</b></p> <p>Teoría: As sesións de exposición e debate dos contidos desenvolveranse nunha aula virtual do Campus Remoto, acondicionada para a interacción en tempo real cos alumnos. Neste 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>Prácticas: A práctica de laboratorio abordárase 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>Realízase, 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 Remoto da UVI).</p> <p><b>Atención personalizada</b></p> <p>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.</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	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 da enfermidade en humanos.	Desenvolvemento do concepto de enfermidade metabólica hereditaria. Desenvolvemento do concepto de enfermidade molecular. A mutación como orixe da variación e enfermidade xenéticas.
TEMA 2. Trastornos mendelianos.	Patoxénesis molecular: bases bioquímicas dos trazos mendelianos. Desordes monoxénicos. Desordes asociadas ao ADN mitocondrial. Cromosomopatías.
TEMA 3. Trastornos multifactoriais.	Heteroxeneidade xenética. Estratexias para a análise molecular dos trazos multifactoriais: epidemioloxía xenética. Exemplos de desordes multifactoriais.
TEMA 4. Diagnóstico (e pronóstico) molecular da enfermidade en humanos.	Cambios epixenéticos. Modificacións epixenéticas en cancro, enfermidades neurolóxicas e autoinmunes. Aplicación de novas tecnoloxías. Consello xenético.
TEMA 6. Tratamento molecular da enfermidade en humanos.	Alternativas bioquímicas. Terapia xénica somática. Terapia celular e 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	As sesións teóricas, abordadas en forma de exposición e debate cos alumnos, proporcionan información avanzada sobre o coñecemento da base molecular da enfermidade en humanos, así como sobre as estratexias actuais para proceder ao seu diagnóstico molecular. Neste contexto, a aspiración céntrase en que o estudante asimile conceptos, desenvolver razoamentos críticos sobre eles e expoña as dúbidas e inquietudes que lle xurdan. Para cubrir este obxectivo de aprendizaxe, os profesores exporán os contidos baixo a súa responsabilidade de forma permanentemente interactiva cos alumnos, utilizando exemplos e exercicios que faciliten a asimilación dos conceptos de maior alcance, o contraste e debate das ideas e a clarificación dos asuntos que pola súa complexidade merezan un maior detemento.
Prácticas de laboratorio	Na actividade práctica prevista o alumno recibe un protocolo experimental, que é explicado detalladamente polo profesor. Indícaselle a metodoloxía da práctica, así como o equipamento instrumental que vai necesitar. Baixo a atenta e continua supervisión do profesor, o alumno desenvolve a práctica; leva a cabo o experimento e, con posterioridade, realiza os cálculos pertinentes e interpreta os resultados. Ao final deste proceso debe entregar unha Memoria da práctica na que queden reflectidos todos os pasos dados, os resultados obtidos, ademais da interpretación e discusión crítica destes segundo os contidos teóricos abordados nas 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	Avaliácese mediante unha proba composta por preguntas de resposta curta, de tipo test e/ou estudo de casos (50%). As sesións teóricas, abordadas en forma de exposición e debate cos alumnos, proporcionan información avanzada sobre o coñecemento da base molecular da enfermidade en humanos, así como sobre as estratexias actuais para proceder ao seu diagnóstico molecular. Neste contexto, a aspiración céntrase en que o estudante asimile conceptos, desenvolver razoamentos críticos sobre eles e expoña as dúbidas e inquietudes que lle xurdan. Por este motivo será obxecto así mesmo de valoración o seguimento do traballo do alumno, a súa asistencia, implicación e participación activa nas clases. Como parte do Tema 4, levarase a cabo un exercicio de busca no banco de secuencias, que levará a unha entrega avaliábel (25%).	75
Prácticas de laboratorio	A32 A33 B1 B2 B3 B4 B5 B6 B7 B8 B9 B10 B11 B12 B13 B14 B15	Avaliarase mediante informe/memoria de prácticas. Os resultados elaborados da práctica experimental, xunto coa discusión dos mesmos, presentaranse en forma de Memoria. Valorarase, así mesmo, a implicación no traballo, a capacidade de cooperar dentro do equipo e o desenvolvemento xeral no laboratorio.	25

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

### 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