



Teaching Guide				
Identifying Data				2021/22
Subject (*)	Molecular diagnosis and therapy	Code	610475501	
Study programme	Mestrado Universitario en Biotecnoloxía Avanzada			
Descriptors				
Cycle	Period	Year	Type	Credits
Official Master's Degree	2nd four-month period	First	Optional	3
Language	SpanishGalicianEnglish			
Teaching method	Face-to-face			
Prerequisites				
Department	BiologíaDepartamento profesorado máster			
Coordinador	Vizoso Vázquez, Ángel José	E-mail	a.vizoso@udc.es	
Lecturers	De Chiara Prada, Loretta Gil Martín, Emilio Valverde Perez, Diana Vizoso Vázquez, Ángel José	E-mail	a.vizoso@udc.es	
Web	masterbiotecnologiaavanzada.com/			
General description	<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>ª</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>			
Contingency plan	<p>1. Modifications to the contents</p> <p>2. Methodologies *Teaching methodologies that are maintained  *Teaching methodologies that are modified</p> <p>3. Mechanisms for personalized attention to students</p> <p>4. Modifications in the evaluation  *Evaluation observations:</p> <p>5. Modifications to the bibliography or webgraphy</p>			

Study programme competences	
Code	Study programme competences
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.

Learning outcomes		
Learning outcomes	Study programme competences	
Coñecer os tipos de procesos moleculares e celulares de carácter xeral implicado en patoloxías.	AC32	BC1 BC2 BC3 BC4 BC5 BC6 BC7 BC8 BC9 BC10 BC11 BC12 BC13 BC14 BC15
Saber realizar o diagnóstico molecular de enfermidades e terapia xénica.	AC33	BC1 BC2 BC3 BC4 BC5 BC6 BC7 BC8 BC9 BC10 BC11 BC12 BC13 BC14 BC15



Identificar e extraer da literatura especializada a información necesaria para a resolución dos problemas planteados	AC32 AC33	BC1 BC2 BC3 BC4 BC5 BC6 BC7 BC8 BC9 BC10 BC11 BC12 BC13 BC14 BC15
Predisposición para actualizarse e adaptarse de acordo coas novas tecnoloxías do sector	AC32 AC33	BC1 BC2 BC3 BC4 BC5 BC6 BC7 BC8 BC9 BC10 BC11 BC12 BC13 BC14 BC15

Contents	
Topic	Sub-topic
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 multifactoriai: 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.

Planning
----------



Methodologies / tests	Competencies	Ordinary class hours	Student?s personal work hours	Total hours
Guest lecture / keynote speech	A32 A33 B1 B2 B3 B4 B5 B6 B7 B8 B9 B10 B11 B12 B13 B14 B15	19	38	57
Laboratory practice	A32 A33 B1 B2 B3 B4 B5 B6 B7 B8 B9 B10 B11 B12 B13 B14 B15	3.5	0	3.5
Short answer questions	A32 A33	2	11	13
Student portfolio	A33	0	1	1
Personalized attention		0.5	0	0.5

(\*)The information in the planning table is for guidance only and does not take into account the heterogeneity of the students.

Methodologies	
Methodologies	Description
Guest lecture / keynote speech	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.
Laboratory practice	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.
Short answer questions	El examen final de teoría consistirá en un conjunto de preguntas sobre los contenidos fundamentales desarrollados durante la Materia.
Student portfolio	Informes/memorias de prácticas

Personalized attention	
Methodologies	Description
Guest lecture / keynote speech Laboratory practice	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.

Assessment			
Methodologies	Competencies	Description	Qualification



Guest lecture / keynote speech	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 avaliable (25%).	75
Laboratory practice	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

### Assessment comments

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.

### Sources of information

<b>Basic</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>Complementary</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 Ansorge, 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

### Recommendations

#### Subjects that it is recommended to have taken before

Genetic Engineering and Transgenetics /610475101  
Cellular and Tissue Engineering/610475102  
Genomics and Proteomics/610475103

#### Subjects that are recommended to be taken simultaneously

Assisted reproduction technology/610475502  
Design and production of vaccines and medicines/610475503  
Specific novel drug design (Pharmacology and Pharmacogenomics)/610475504  
Biotechnological tools for forensic analysis/610475505

#### Subjects that continue the syllabus

Master Thesis/610475006  
External Practicals/610475007

### Other comments

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.

(\*)The teaching guide is the document in which the URV publishes the information about all its courses. It is a public document and cannot be modified. Only in exceptional cases can it be revised by the competent agent or duly revised so that it is in line with current legislation.