



| Guía Docente | | | | |
|-----------------------|--|--------------------|-----------------|----------|
| Datos Identificativos | | | | 2022/23 |
| Asignatura (*) | Diagnóstico e terapia molecular | Código | 610475501 | |
| Titulación | | | | |
| Descritores | | | | |
| Ciclo | Período | Curso | Tipo | Créditos |
| Mestrado Oficial | 2º cuatrimestre | Primeiro | Optativa | 3 |
| Idioma | CastelánGalegoInglés | | | |
| Modalidade docente | Presencial | | | |
| Prerrequisitos | | | | |
| Departamento | BioloxíaDepartamento 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: 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> | | | |

| 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 | CM4 |
| | | BM2 | CM7 |
| | | 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 | CM4 CM7 |
| 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 | CM4 CM7 |
| 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 | CM4 CM7 |

| 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. Cromosopatías. |
| 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 C4 C7 | 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 | <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 | <p>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.</p> <p>Como parte do Tema 4, levarase a cabo un exercicio de busca no banco de secuencias, que levará a unha entrega avaliable (25%).</p> | 75 |
| Prácticas de laboratorio | A32 A33 B1 B2 B3 B4 B5 B6 B7 B8 B9 B10 B11 B12 B13 B14 B15 C4 C7 | <p>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.</p> | 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

| | |
|----------------------------|---|
| Bibliografía básica | <p>Scriver, Beaudet, Sly & Valle, Eds. , The metabolic and molecular bases of inherited disease, 8th, McGraw Hill Companies, Inc., 2001</p> <p>Strachan, Goodship & Chinnery , Genetics and genomics in medicine, Garland Science, 2015</p> <p>Scriver, Beaudet, Sly & Valle, Eds. , The metabolic and molecular bases of inherited disease, 8th, McGraw Hill Companies, Inc., 2001</p> <p>Strachan, Goodship & Chinnery , Genetics and genomics in medicine, Garland Science, 2015</p> |
|----------------------------|---|



| | |
|------------------------------------|--|
| Bibliografía complementaria | 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 MedinaJiménez, 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 |
|------------------------------------|--|

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 aconsexable 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