



| Guía docente          |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                         |                    |                       |           |
|-----------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------|-----------------------|-----------|
| Datos Identificativos |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                         |                    |                       | 2019/20   |
| Asignatura (*)        | Diagnóstico y terapia molecular                                                                                                                                                                                                                                                                                                                         |                    | Código                | 610475501 |
| Titulación            | Mestrado Universitario en Biotecnología Avanzada                                                                                                                                                                                                                                                                                                        |                    |                       |           |
| Descriptores          |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                         |                    |                       |           |
| Ciclo                 | Periodo                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                 | Curso              | Tipo                  | Créditos  |
| Máster Oficial        | 2º cuatrimestre                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                         | Primero            | Optativa              | 3         |
| Idioma                | CastellanoGallegoInglés                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                 |                    |                       |           |
| Modalidad docente     | Presencial                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              |                    |                       |           |
| Prerrequisitos        |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                         |                    |                       |           |
| Departamento          | BiologíaDepartamento profesorado máster                                                                                                                                                                                                                                                                                                                 |                    |                       |           |
| Coordinador/a         | Becerra Fernandez, Manuel                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               | Correo electrónico | manuel.becerra@udc.es |           |
| Profesorado           | Becerra Fernandez, Manuel                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               | Correo electrónico | manuel.becerra@udc.es |           |
|                       | De Chiara Prada, Loretta                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                |                    |                       |           |
|                       | Gil Martin, Emilio                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      |                    | a.vizoso@udc.es       |           |
|                       | Valverde Perez, Diana                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   |                    |                       |           |
|                       | Vizoso Vázquez, Ángel José                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              |                    |                       |           |
| Web                   | masterbiotecnologiaavanzada.com/                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        |                    |                       |           |
| Descripción general   | EN LA DOCENCIA DE ESTA MATERIA PARTICIPAN TAMBIÉN LOS SIGUIENTES PROFESORES DE LA UVIGO:<br>Mª Almudena Fernández Briera (e-mail: abriera@uvigo.es)<br>Emilio Gil Martín (e-mail: egil@uvigo.es)<br>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 del título |                                                                                                                                                                                                                    |
|-------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Código                  | Competencias del título                                                                                                                                                                                            |
| A32                     | Conocer los tipos de procesos moleculares y celulares de carácter general implicados en patologías.                                                                                                                |
| A33                     | Saber realizar el diagnóstico molecular de enfermedades y terapia génica.                                                                                                                                          |
| B1                      | Capacidad de análisis y síntesis (localización de problemas e identificación de las causas y su tipología).                                                                                                        |
| B2                      | Capacidad de organización y planificación de todos los recursos (humanos, materiales, información e infraestructuras).                                                                                             |
| B3                      | Capacidad de gestión de la información (con apoyo de tecnologías de la información y las comunicaciones).                                                                                                          |
| B4                      | Capacidad de planificación y elaboración de estudios técnicos en biotecnología microbiana, vegetal y animal.                                                                                                       |
| B5                      | Capacidad de identificar problemas, buscar soluciones y aplicarlas en un contexto biotecnológico profesional o de investigación.                                                                                   |
| B6                      | Capacidad de comunicación oral y escrita de los planes y decisiones tomadas.                                                                                                                                       |
| B7                      | Capacidad para formular juicios sobre la problemática ética y social, actual y futura, que plantea la Biotecnología.                                                                                               |
| B8                      | Capacidad de comunicación eficazmente con la comunidad científica, profesional y académica, así como con otros sectores y medios de comunicación.                                                                  |
| B9                      | Capacidad de Trabajo en equipo multidepartamental dentro de la empresa.                                                                                                                                            |
| B10                     | Capacidad de Trabajo en un contexto de sostenibilidad, caracterizado por: sensibilidad por el medio ambiente y por los diferentes organismos que lo integran así como concienciación por el desarrollo sostenible. |
| B11                     | Racionamiento crítico y respeto profundo por la ética y la integridad intelectual.                                                                                                                                 |
| B12                     | Adaptación a nuevas situaciones legales, o novedades tecnológicas así como a excepciones asociadas a situaciones de emergencia.                                                                                    |
| B13                     | Aprendizaje autónomo.                                                                                                                                                                                              |
| B14                     | Liderazgo y capacidad de coordinación.                                                                                                                                                                             |
| B15                     | Sensibilización hacia la calidad, el respeto medioambiental y el consumo responsable de recursos y la recuperación de residuos.                                                                                    |



| Resultados de aprendizaxe                                                                                            |                         |                                                                                                             |  |
|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|
| Resultados de aprendizaxe                                                                                            | Competencias del título |                                                                                                             |  |
| Cóñecer os tipos de procesos moleculares e celulares de carácter xeral implicado en patoloxías.                      | AM32                    | BM1<br>BM2<br>BM3<br>BM4<br>BM5<br>BM6<br>BM7<br>BM8<br>BM9<br>BM10<br>BM11<br>BM12<br>BM13<br>BM14<br>BM15 |  |
| Saber realizar o diagnóstico molecular de enfermidades e terapia xénica.                                             | AM33                    | BM1<br>BM2<br>BM3<br>BM4<br>BM5<br>BM6<br>BM7<br>BM8<br>BM9<br>BM10<br>BM11<br>BM12<br>BM13<br>BM14<br>BM15 |  |
| Identificar e extraer da literatura especializada a información necesaria para a resolución dos problemas planteados | AM32<br>AM33            | BM1<br>BM2<br>BM3<br>BM4<br>BM5<br>BM6<br>BM7<br>BM8<br>BM9<br>BM10<br>BM11<br>BM12<br>BM13<br>BM14<br>BM15 |  |



|                                                                                         |      |      |
|-----------------------------------------------------------------------------------------|------|------|
| Predisposición para actualizarse e adaptarse de acordo coas novas tecnoloxías do sector | AM32 | BM1  |
|                                                                                         | AM33 | BM2  |
|                                                                                         |      | BM3  |
|                                                                                         |      | BM4  |
|                                                                                         |      | BM5  |
|                                                                                         |      | BM6  |
|                                                                                         |      | BM7  |
|                                                                                         |      | BM8  |
|                                                                                         |      | BM9  |
|                                                                                         |      | BM10 |
|                                                                                         |      | BM11 |
|                                                                                         |      | BM12 |
|                                                                                         |      | BM13 |
|                                                                                         |      | BM14 |
|                                                                                         |      | BM15 |

| Contenidos                                                                |                                                                                                                                                                                                                                                             |
|---------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Tema                                                                      | Subtema                                                                                                                                                                                                                                                     |
| 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. | 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 / pruebas    | Competencias                                                        | Horas presenciales | Horas no presenciales / trabajo autónomo | Horas totales |
| Sesión magistral          | A32 A33 B1 B2 B3 B4<br>B5 B6 B7 B8 B9 B10<br>B11 B12 B13 B14<br>B15 | 19                 | 38                                       | 57            |
| Prácticas de laboratorio  | A32 A33 B1 B2 B3 B4<br>B5 B6 B7 B8 B9 B10<br>B11 B12 B13 B14<br>B15 | 3.5                | 0                                        | 3.5           |
| Prueba de respuesta breve | A32 A33                                                             | 2                  | 11                                       | 13            |
| Portafolio del alumno     | A33                                                                 | 0                  | 1                                        | 1             |
| Atención personalizada    |                                                                     | 0.5                | 0                                        | 0.5           |

(\*) Los datos que aparecen en la tabla de planificación són de carácter orientativo, considerando la heterogeneidad de los alumnos

| Metodoloxías |
|--------------|
|--------------|



| Metodologías              | Descrición                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            |
|---------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Sesión magistral          | 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.                                                                                                             |
| Prueba de respuesta breve | El examen final de teoría consistirá en un conjunto de preguntas sobre los contenidos fundamentales desarrollados durante la Materia.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                 |
| Portafolio del alumno     | Informes/memorias de prácticas                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        |

| Atención personalizada                       |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       |
|----------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Metodologías                                 | Descrición                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            |
| Sesión magistral<br>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> |

| Evaluación               |                                                                     |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      |              |
|--------------------------|---------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------|
| Metodologías             | Competencias                                                        | Descrición                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           | Calificación |
| Sesión magistral         | A32 A33 B1 B2 B3 B4<br>B5 B6 B7 B8 B9 B10<br>B11 B12 B13 B14<br>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<br>B5 B6 B7 B8 B9 B10<br>B11 B12 B13 B14<br>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           |



## Observaciones evaluación

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 22 de abril de 2020, de 15:00 a 16:00, y en su segunda el 1 de julio, de 16:00-17:00. Ambas pruebas de evaluación se realizarán en las aulas habituales de impartición de las sesiones magistrales.

## Fuentes de información

|                       |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              |
|-----------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <b>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>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 Patrinos 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 |

## Recomendaciones

### Asignaturas que se recomienda haber cursado previamente

Ingeniería Genética y Transgénesis/610475101

Ingeniería Celular y Tisular/610475102

Genómica y Proteómica/610475103

### Asignaturas que se recomienda cursar simultáneamente

Reproducción asistida/610475502

Diseño y producción de vacunas y fármacos/610475503

Diseño de nuevos fármacos específicos (Farmacología y Farmacogenómica)/610475504

Herramientas biotecnológicas para análisis forense/610475505

### Asignaturas que continúan el temario

PROYECTO FIN DE MÁSTER/610475006

PRÁCTICAS EXTERNAS/610475007

## Otros comentarios

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.

(\*) La Guía Docente es el documento donde se visualiza la propuesta académica de la UDC. Este documento es público y no se puede modificar, salvo cosas excepcionales bajo la revisión del órgano competente de acuerdo a la normativa vigente que establece el proceso de elaboración de guías