Teaching Guide				
Identifying Data				2019/20
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	BioloxíaDepartamento profesorado máster			
Coordinador	Becerra Fernandez, Manuel	E-mail	manuel.becerra@udc.es	
Lecturers	Becerra Fernandez, Manuel De Chiara Prada, Loretta Gil Martin, Emilio Valverde Perez, Diana Vizoso Vázquez, Ángel José	E-mail	manuel.becerra@udc.es a.vizoso@udc.es	
Web	masterbiotecnologiaavanzada.com/			
General description	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) 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.			

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 aplicalas 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 excepcionalidades 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. Etiología 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: epidemiología 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. Modificaciones epigenéticas en cáncer, enfermedades neurológicas y autoinmunes. Aplicación de nuevas tecnologías. Consejo genético.
TEMA 6. Tratamiento molecular de la enfermedad en humanos.	Alternativas bioquímicas. Terapia génica somática. Terapia celular y 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	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.
Laboratory practice	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.
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	Se evaluara 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
Laboratory practice	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

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. 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.

Sources of information	
Basic	Scriver, Beaudet, Sly &Valle, Eds. , The metabolic and molecular bases of inherited disease, 8th,McGraw Hill Companies, Inc., 2001Strachan, Goodship & Chinnery , Genetics and genomics in medicine, Garland Science, 2015Scriver, Beaudet, Sly &Valle, Eds. , The metabolic and molecular bases of inherited disease, 8th,McGraw Hill Companies, Inc., 2001Strachan, Goodship & Chinnery , Genetics and genomics in medicine, Garland Science, 2015
Complementary	Coleman and Tsongalis, Eds,Molecular pathology. The molecular basis of human disease, Academic Press, 2009González Sastre and Guinovart, Patología Molecular, Masson, 2003González de Buitrago and MedinaJiménez, Patología Molecular, McGraw?Hill Interamericana, 2001Patrinos and Ansorge, Eds,Molecular diagnostics, Academic Press, 2005Strachan and Read, Human molecular genetics, Garland Science, 2010González Hernández, Álvaro. Principios de Bioquímica Clínica y Patología Molecular, 2 Ed. Elsevier, 2014Neidhart, Michel. DNA methylation and complex human disease. Academic Press, 2016Huang 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 compresión 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.