



| Guía Docente          |   |                    |  |          |
|-----------------------|---|--------------------|--|----------|
| Datos Identificativos |   |                    |  | 2019/20  |
| Asignatura (*)        | Diagnóstico e terapia molecular   | Código             | 610475501                                    |          |
| Titulación            | Mestrado Universitario en Biotecnoloxía Avanzada  |                    |  |          |
| Descritores           |   |                    |  |          |
| Ciclo                 | Período   | Curso              | Tipo   | Créditos |
| Mestrado Oficial      | 2º cuadrimestre   | Primeiro           | Optativa                                     | 3        |
| Idioma                | CastelánGalegoInglés  |                    |  |          |
| Modalidade docente    | Presencial  |                    |  |          |
| Prerrequisitos        |   |                    |  |          |
| Departamento          | BioloxíaDepartamento profesorado máster   |                    |  |          |
| Coordinación          | Becerra Fernandez, Manuel   | Correo electrónico | manuel.becerra@udc.es                        |          |
| Profesorado           | Becerra Fernandez, Manuel<br>De Chiara Prada, Loretta<br>Gil Martin, Emilio<br>Valverde Perez, Diana<br>Vizoso Vázquez, Ángel José  | Correo electrónico | manuel.becerra@udc.es<br><br>a.vizoso@udc.es |          |
| Web                   | masterbiotecnologiaavanzada.com/  |                    |  |          |
| Descrición xeral      | <p>EN LA DOCENCIA DE ESTA MATERIA PARTICIPAN TAMBIÉN LOS SIGUIENTES PROFESORES DE LA UVIGO:</p> <p>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)</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  |
| 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 /<br>Resultados do título |   |  |
|--|--|---|--|
| Coñecer 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<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 |
|---|--------------|---|

| Contidos  |   |
|---|---|
| Temas   | Subtemas  |
| 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. | Cambios epigenéticos. Modificacións epigenéticas en cáncer, enfermedades neurológicas y autoinmunes. Aplicación de nuevas tecnoloxías. Consejo genético.  |
| TEMA 6. Tratamiento molecular de la enfermedad en humanos.                | Alternativas bioquímicas. Terapia génica somática. Terapia celular y tisular.   |

| Planificación            |   |   |                         |              |
|--------------------------|---|---|-------------------------|--------------|
| Metodoloxías / probas    | Competencias / Resultados   | Horas lectivas (presenciais e virtuais) | Horas traballo autónomo | Horas totais |
| Sesión maxistral         | 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          |
| 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         | 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.   |
| 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<br>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.<br><br>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.<br><br>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<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.<br><br>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            |



## 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.

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.

## 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 Patrinos 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

Diseño e produción de vacunas e fármacos/610475503

Diseño 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