Guia docente				
Datos Identificativos				2020/21
Asignatura (*)	Diagnóstico y terapia molecular		Código	610475501
Titulación	Mestrado Universitario en Biotecnoloxía Avanzada			
Descriptores				
Ciclo	Periodo	Curso	Tipo	Créditos
Máster Oficial	2º cuatrimestre	Primero	Optativa	3
Idioma	CastellanoGallegoInglés			
Modalidad docente	Presencial			
Prerrequisitos				
Departamento	BioloxíaDepartamento profesorado máster			
Coordinador/a	Becerra Fernandez, Manuel	Correo electrónico	manuel.becerra@udc.es	
Profesorado	Becerra Fernandez, Manuel Vizoso Vázquez, Ángel José	Correo electrónico	manuel.becerra@udc.es a.vizoso@udc.es	
Web	masterbiotecnologiaavanzada.com/			
Descripción general	IMPORTANTE: Las plataformas de guías docentes de las dos universidades aun siendo similares tienen ligeras diferencias. Ante cualquier discrepancia entre las guías se tendrá en cuenta la publicada en la página web del máster. 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.			

Plan de contingencia	De acuerdo con el documento sobre Medidas extraordinarias e urxentes para o desenvolvemento da organización docente no curso 2020/2021 en caso de crise sanitaria aprobado por el Consello de Goberno de 12 de junio de 2020 y la Resolución Rectoral (RR) posterior (17/06) para su implementación, cuya resolución primera establece que o curso académico comence o día 21 de setembro de 2020 na modalidade de docencia mixta, presentamos las líneas de adaptación de las metodologías y evaluación contempladas en la Guía Docente frente a esta modalidad docente y la alternativa de docencia no presencial, que entraría en vigor por una RR al efecto en el caso de una nueva alerta sanitaria. No obstante lo anterior, en la citada RR de 17 de junio su resolución segunda posibilita que los centros soliciten el comienzo del curso en la modalidad de docencia exclusivamente presencial de alguna/s de la/s titulacione/s gestionada/s por ellos, previo acuerdo de la Xunta de Facultade o comisión con competencia en organización de la docencia. En este sentido, la Xunta de Facultade de Bioloxía, en su reunión del 29 de junio, aprobó la solicitud a favor de que el Máster en Biotecnología Aplicada obtenga la venia para comenzar el curso 2020-21 en modalidad presencial, en base a que por su cupo de matrícula las dotaciones de aulas y laboratorios disponibles permiten acoger al máximo posible de alumnos en las condiciones de seguridad sanitaria exigidas. Por lo tanto, este Plan de Contingencia recoge únicamente las adaptaciones previstas para el supuesto de docencia no presencial. Plan de contingencia frente a la implantación de docencia en modalidad no presencial Metodología docente Teoría: Las sesiones de exposición y debate de los contenidos se desarrollarán en un aula virtual del Campus Remoto, acondicionada para la interacción en tiempo real con los alumnos. En este plataforma docente se podrán compartir presentaciones y material docente de diversa naturaleza (vídeos y tutoriales web especializados, problemas y casos resueltos, cuestionarios, etc.) sobre los contenidos a tratar. Todo este material estará a disposición del alumnado con anterioridad en FaiTic/Moodle. Prácticas: La práctica de laboratorio se abordará a través de un protocolo comentado y una serie de vídeos en los que se muestran las distintas técnicas programadas y que los alumnos podrán previsualizar en FaiTic/Moodle. El tiempo previsto para la ejecución experimental se destinará a discutir y explicar pormenorizadamente este material de documentación. Cada vídeo explicativo se acompañará de un conjunto de cuestiones, que el alumno deberá contestar como ejercicio de asimilación de la metodología y tratamiento de los resultados. Estas respuestas, junto con una breve introducción del fundamento de la actividad prevista, se entregarán en formato de informe individual de la práctica. Se realizará, además, una práctica de ordenador durante una de las sesiones en el aula virtual. Se explicarán detalladamente los pasos a seguir para completar la práctica. Se guiará al alumno durante toda la sesión para resolver las dudas que surjan. Una vez finalizada la práctica de ordenador, el alumno preparará un informe individual que, al igual que el anterior, será enviado por correo electrónico a los profesores responsables. Sistema de evaluación El sistema de evaluación se modificará con el propósito de que el porcentaje de nota otorgable en la prueba final disminuya en favor de las actividades autónomas desarrolladas por cada estudiante. El nuevo sistema de evaluación y las ponderaciones de sus diferentes partes queda del modo siguiente: Informe de la práctica experimental: 25% Informe de la práctica de ordenador: 25% Examen final: 50% (a realizar en la fecha prevista a través de las plataformas virtuales de UVI y UdC y un aula virtual del Campus Remoto de la UVI). Atención personalizada Se llevarán a cabo tutorías de grupo (o individuales a demanda) en el aula virtual habilitado en el Campus Remoto. Por este

canal se monitorizará el aprendizaje de los estudiantes y se atenderá la resolución de dudas. Parte de estos cometidos podrán abordarse alternativamente a través del correo electrónico.

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 excepcionalidades 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 aprendizaje			
Resultados de aprendizaje	Competencias del título		
Coñecer os tipos de procesos moleculares e celulares de carácter xeral implicado en patoloxías.	AM32	BM1	
		BM2	
		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	
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	
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	

Contenidos	
Tema	Subtema

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.	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				
Metodologías / pruebas	Competéncias	Horas presenciales	Horas no presenciales / trabajo autónomo	Horas totales
Sesión magistral	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	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				

Metodologías	
Metodologías	Descripción
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	**Descripción**
Sesión magistral 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. 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.

Evaluación			
Metodologías	**Competéncias**	**Descripción**	**Calificación**
Sesión magistral	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
Prácticas de laboratorio	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

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.

Fuentes de información	
Básica	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
Complementária	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

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 compresión 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