



Guía docente				
Datos Identificativos				2022/23
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	Vizoso Vázquez, Ángel José	Correo electrónico	a.vizoso@udc.es	
Profesorado	De Chiara Prada, Loretta Gil Martin, Emilio Valverde Perez, Diana Vizoso Vázquez, Ángel José	Correo electrónico	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.			

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.



C4	Desarrollarse para el ejercicio de una ciudadanía respetuosa con la cultura democrática, los derechos humanos y la perspectiva de género.
C7	Desarrollar la capacidad de trabajar en equipos interdisciplinarios o transdisciplinarios, para ofrecer propuestas que contribuyan a un desarrollo sostenible ambiental, económico, político y social.

Resultados de aprendizaje			
Resultados de aprendizaje		Competencias del título	
Conocer los tipos de procesos moleculares y celulares de carácter general implicados en patologías	AM32	BM1	CM4
		BM2	CM7
		BM3	
		BM4	
		BM5	
		BM6	
		BM7	
		BM8	
		BM9	
		BM10	
		BM11	
		BM12	
		BM13	
		BM14	
		BM15	
Saber realizar el diagnóstico molecular de enfermedades y terapia génica	AM33	BM1	CM4
		BM2	CM7
		BM3	
		BM4	
		BM5	
		BM6	
		BM7	
		BM8	
		BM9	
		BM10	
		BM11	
		BM12	
		BM13	
		BM14	
		BM15	



Identificar y extraer de la literatura especializada la información necesaria para la resolución de los problemas expuestos	AM32	BM1	CM4
	AM33	BM2	CM7
		BM3	
		BM4	
		BM5	
		BM6	
		BM7	
		BM8	
		BM9	
		BM10	
		BM11	
		BM12	
		BM13	
		BM14	
		BM15	
Predisposición para actualizarse y adaptarse de acuerdo con las nuevas tecnologías del sector	AM32	BM1	CM4
	AM33	BM2	CM7
		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.	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.

Planificación



Metodologías / pruebas	Competencias	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 C4 C7	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	Competencias	Descripción	Calificación
Sesión magistral	A32 A33 B1 B2 B3 B4 B5 B6 B7 B8 B9 B10 B11 B12 B13 B14 B15	Se evalúa mediante una prueba compuesta por preguntas de respuesta corta, de tipo test y/o estudio de casos (50%). 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, desarrollar razonamientos críticos sobre ellos y exponga las dudas e inquietudes que le surjan. Por ese motivo será objeto así mismo de valoración el seguimiento del trabajo del alumno, su asistencia, implicación y participación activa en las clases. Como parte del Tema 4, se llevará a cabo un ejercicio de búsqueda en el banco de secuencias, que llevará a una entrega evaluable (25%).	75
Prácticas de laboratorio	A32 A33 B1 B2 B3 B4 B5 B6 B7 B8 B9 B10 B11 B12 B13 B14 B15 C4 C7	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, así mismo, la implicación en el trabajo, la capacidad de cooperar dentro del equipo y el desarrollo general en el laboratorio.	25

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., 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
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 Medina Jiménez, 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

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