



Guía Docente				
Datos Identificativos			2022/23	
Asignatura (*)	Diagnóstico e terapia molecular	Código	610475501	
Titulación	Mestrado Universitario en Biotecnoloxía Avanzada			
Descriptor				
Ciclo	Período	Curso	Tipo	Créditos
Mestrado Oficial	2º cuatrimestre	Primeiro	Optativa	3
Idioma	CastelánGalegoInglés			
Modalidade docente	Presencial			
Prerrequisitos				
Departamento	BioloxíaDepartamento profesorado máster			
Coordinación	Vizoso Vázquez, Ángel José	Correo electrónico	a.vizoso@udc.es	
Profesorado	De Chiara Prada, Loretta Gil Martín, Emilio Valverde Pérez, Diana Vizoso Vázquez, Ángel José	Correo electrónico	a.vizoso@udc.es	
Web	masterbiotecnologiaavanzada.com/			
Descrición xeral	IMPORTANTE: As plataformas de guías docentes das dúas universidades, aínda sendo similares, teñen lixeiras diferenzas. En caso de que exista algunha discrepancia entre as guías, terase en conta a publicada na páxina web do 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 do título	
Código	Competencias 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.



C4	Desenvolverse para o exercicio dunha cidadanía respectuosa coa cultura democrática, os dereitos humanos e a perspectiva de xénero.
C7	Desenvolver a capacidade de traballar en equipos interdisciplinares ou transdisciplinares, para ofrecer propostas que contribúan a un desenvolvemento sostible ambiental, económico, político e social.

Resultados da aprendizaxe			
Resultados de aprendizaxe		Competencias do 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	CM4 CM7
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	CM4 CM7

Contidos	
Temas	Subtemas
TEMA 1. Etioloxía Molecular da enfermidade en humanos.	Desenvolvemento do concepto de enfermidade metabólica hereditaria. Desenvolvemento do concepto de enfermidade molecular. A mutación como orixe da variación e enfermidade xenéticas.
TEMA 2. Trastornos mendelianos.	Patoxénese molecular: bases bioquímicas dos trazos mendelianos. Desordes monoxénicos. Desordes asociadas ao ADN mitocondrial. Cromosomopatías.
TEMA 3. Trastornos multifactoriais.	Heteroxeneidade xenética. Estratexias para a análise molecular dos trazos multifactoriais: epidemioloxía xenética. Exemplos de desordes multifactoriais.
TEMA 4. Diagnóstico (e pronóstico) molecular da enfermidade en humanos.	Cambios epixenéticos. Modificacións epixenéticas en cancro, enfermidades neurolóxicas e autoinmunes. Aplicación de novas tecnoloxías. Consello xenético.
TEMA 6. Tratamento molecular da enfermidade en humanos.	Alternativas bioquímicas. Terapia xénica somática. Terapia celular e tisular.

Planificación



Metodoloxías / probas	Competencias	Horas presenciais	Horas non presenciais / traballo autónomo	Horas totais
Sesión maxistral	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
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	As sesións teóricas, abordadas en forma de exposición e debate cos alumnos, proporcionan información avanzada sobre o coñecemento da base molecular da enfermidade en humanos, así como sobre as estratexias actuais para proceder ao seu diagnóstico molecular. Neste contexto, a aspiración céntrase en que o estudante asimile conceptos, desenvolver razoamentos críticos sobre eles e expoña as dúbidas e inquietudes que lle xurdan. Para cubrir este obxectivo de aprendizaxe, os profesores exporán os contidos baixo a súa responsabilidade de forma permanentemente interactiva cos alumnos, utilizando exemplos e exercicios que faciliten a asimilación dos conceptos de maior alcance, o contraste e debate das ideas e a clarificación dos asuntos que pola súa complexidade merezan un maior detemento.
Prácticas de laboratorio	Na actividade práctica prevista o alumno recibe un protocolo experimental, que é explicado detalladamente polo profesor. Indícaselle a metodoloxía da práctica, así como o equipamento instrumental que vai necesitar. Baixo a atenta e continua supervisión do profesor, o alumno desenvolve a práctica; leva a cabo o experimento e, con posterioridade, realiza os cálculos pertinentes e interpreta os resultados. Ao final deste proceso debe entregar unha Memoria da práctica na que queden reflectidos todos os pasos dados, os resultados obtidos, ademais da interpretación e discusión crítica destes segundo os contidos teóricos abordados nas 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 Prácticas de laboratorio	Las dificultades surgidas durante las exposiciones y discusiones de los contenidos de la Materia podrán solventarse durante las propias sesiones presenciais 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.

Avaliación



Metodoloxías	Competencias	Descrición	Cualificación
Sesión maxistral	A32 A33 B1 B2 B3 B4 B5 B6 B7 B8 B9 B10 B11 B12 B13 B14 B15	Avaliáse mediante unha proba composta por preguntas de resposta curta, de tipo test e/ou estudo de casos (50%). As sesións teóricas, abordadas en forma de exposición e debate cos alumnos, proporcionan información avanzada sobre o coñecemento da base molecular da enfermidade en humanos, así como sobre as estratexias actuais para proceder ao seu diagnóstico molecular. Neste contexto, a aspiración céntrase en que o estudante asimile conceptos, desenvolver razoamentos críticos sobre eles e expoña as dúbidas e inquietudes que lle xurdan. Por este motivo será obxecto así mesmo de valoración o seguimento do traballo do alumno, a súa asistencia, implicación e participación activa nas clases. Como parte do Tema 4, levarase a cabo un exercicio de busca no banco de secuencias, que levará a unha entrega avaliable (25%).	75
Prácticas de laboratorio	A32 A33 B1 B2 B3 B4 B5 B6 B7 B8 B9 B10 B11 B12 B13 B14 B15 C4 C7	Avaliarase mediante informe/memoria de prácticas. Os resultados elaborados da práctica experimental, xunto coa discusión dos mesmos, presentaranse en forma de Memoria. Valorarase, así mesmo, a implicación no traballo, a capacidade de cooperar dentro do equipo e o desenvolvemento xeral no laboratorio.	25

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.

Fontes de información

Bibliografía 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
Bibliografía 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

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