



DATOS IDENTIFICATIVOS

Diagnóstico y Terapia Molecular

Asignatura	Diagnóstico y Terapia Molecular			
Código	V02M074V01212			
Titulación	Máster Universitario en Biotecnología Avanzada			
Descriptor	Creditos ECTS	Carácter	Curso	Cuatrimestre
	3	OP	1	2c
Lengua Impartición	Castellano			
Departamento	Bioquímica, genética e inmunología			
Coordinador/a	Gil Martín, Emilio Becerra Fernández, Manuel			
Profesorado	Fernández Briera, María Almudena Gil Martín, Emilio Valverde Pérez, Diana			
Correo-e	manu@udc.es egil@uvigo.es			
Web	http://http://webs.uvigo.es/masterbiotecnologiaavanzada/			
Descripción general	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

Código		Tipología
CB5	Que los estudiantes posean las habilidades de aprendizaje que les permitan continuar estudiando de un modo que habrá de ser en gran medida autodirigido o autónomo.	- saber hacer
CE32	CE012.- Conocer los tipos de procesos moleculares y celulares de carácter general implicados en patologías.	- saber
CE33	CE013.- Saber realizar el diagnóstico molecular de enfermedades y terapia génica.	- saber - saber hacer
CT1	CGI1.- Capacidad de análisis y síntesis (localización de problemas e identificación de las causas y su tipología).	- saber - saber hacer
CT2	CGI2.- Capacidad de organización y planificación de todos los recursos (humanos, materiales, información e infraestructuras).	- saber hacer
CT3	CGI3.- Capacidad de gestión de la información (con apoyo de las tecnologías de la información y las comunicaciones).	- saber hacer
CT4	CGI4.- Capacidad de planificación y elaboración de estudios técnicos en biotecnología microbiana, vegetal y animal.	- saber - saber hacer
CT5	CGI5.- Capacidad para identificar problemas, buscar soluciones y aplicarlas en un contexto biotecnológico profesional o de investigación.	- saber - saber hacer
CT6	CGI6.- Capacidad de comunicación oral y escrita de los planes y decisiones tomadas.	- saber hacer - Saber estar /ser
CT7	CGI7.- Capacidad para formular juicios sobre la problemática ética y social, actual y futura, que plantea la biotecnología.	- saber - Saber estar /ser

CT8	CGI8.- Capacidad para lograr una comunicación eficaz con la comunidad científica, profesional y académica, así como con otros sectores y medios de comunicación.	- saber hacer - Saber estar /ser
CT9	CGIP1.- Capacidad de trabajo en equipo multidepartamental dentro de la empresa.	- Saber estar /ser
CT10	CGIP2.- 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.	- Saber estar /ser
CT11	CGIP3.- Razonamiento crítico y respeto profundo por la ética y la integridad intelectual.	- saber - Saber estar /ser
CT12	CGS1.- Adaptación a nuevas situaciones legales o novedades tecnológicas, así como a excepciones asociadas a situaciones de urgencia.	- saber - saber hacer
CT13	CGS2.- Aprendizaje autónomo.	- saber hacer - Saber estar /ser
CT14	CGS3.- Liderazgo y capacidad de coordinación.	- saber - saber hacer - Saber estar /ser
CT15	CGS4.- Sensibilización hacia la calidad, el respeto medioambiental, el consumo responsable de recursos y la recuperación de residuos.	- saber - saber hacer - Saber estar /ser

Resultados de aprendizaje

Resultados de aprendizaje	Competencias
Conocer los tipos de procesos moleculares y celulares de carácter general implicados en patologías.	CE32 CT1 CT2 CT3 CT4 CT5 CT6 CT7 CT8 CT9 CT10 CT11 CT12 CT13 CT14 CT15
Saber realizar el diagnóstico molecular de enfermedades y terapia génica.	CE33 CT1 CT2 CT3 CT4 CT5 CT6 CT7 CT8 CT9 CT10 CT11 CT12 CT13 CT14 CT15

Identificar y extraer de la literatura especializada la información necesaria para la resolución de los problemas planteados.

CB5
CE32
CE33
CT1
CT2
CT3
CT4
CT5
CT6
CT7
CT8
CT9
CT10
CT11
CT12
CT13
CT14
CT15

Predisposición para actualizarse y adaptarse de acuerdo con las nuevas tecnologías del sector.

CB5
CE32
CE33
CT1
CT2
CT3
CT4
CT5
CT6
CT7
CT8
CT9
CT10
CT11
CT12
CT13
CT14
CT15

Contenidos

Tema

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. Cromosopatías.
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 5. Tratamiento molecular de la enfermedad en humanos.	Alternativas bioquímicas. Terapia génica somática. Terapia celular y tisular.

Planificación

	Horas en clase	Horas fuera de clase	Horas totales
Sesión magistral	19	38	57
Prácticas de laboratorio	3.5	0	3.5
Pruebas de respuesta corta	2	12	14
Informes/memorias de prácticas	0	0.5	0.5

*Los datos que aparecen en la tabla de planificación son de carácter orientativo, considerando la heterogeneidad de alumnado

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.

Atención personalizada

Metodologías	Descripción
Sesión magistral	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.
Prácticas de laboratorio	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.

Evaluación

	Descripción	Calificación	Competencias Evaluadas
Sesión magistral	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	CE32 CE33 CT1 CT2 CT3 CT4 CT5 CT6 CT7 CT8 CT9 CT10 CT11 CT12 CT13 CT14 CT15

Prácticas de laboratorio	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	CB5 CE32 CE33 CT1 CT2 CT3 CT4 CT5 CT6 CT7 CT8 CT9 CT10 CT11 CT12 CT13 CT14 CT15
--------------------------	--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	----	------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------

Otros comentarios y evaluación de Julio

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 19 de abril de 2017, de 15:00 a 16:00, y en su segunda el 30 de junio, de 16:00-17:00. Ambas pruebas de evaluación se realizarán en las aulas habituales de impartición de las sesiones magistrales.

Fuentes de información

Coleman & Tsongalis, Eds, Molecular pathology. The molecular basis of human disease, Academic Press, 2009

González Sastre & Guinovart, Patología Molecular, Masson, 2003

González de Buitrago & Medina Jiménez, Patología Molecular, McGraw-Hill Interamericana, 2001

Scriver, Beaudet, Valle & Sly, Eds. , The metabolic and molecular bases of inherited disease, 8th ed, 8th, McGraw Hill Companies, Inc., 2001

McPherson & Pincus, Eds, Henry's clinical diagnosis and management by laboratory methods, 22th, Saunders Elsevier, 2011

Bishop, Fody & Schoeff, Clinical chemistry. Principles, procedures, correlations, 7th, Lippincott Williams & Wilkins, 2013

Patrinós & Ansorge, Eds, Molecular diagnostics, Academic Press, 2005

Strachan & Read, Human molecular genetics, 4th ed, Garland Science, 2010

Strachan, Goodship & Chinnery , Genetics and genomics in medicine, Garland Science, 2015

González Hernández, Álvaro, Principios de Bioquímica Clínica y Patología Molecular, 2ª ed, Elsevier, 2014

Recomendaciones

Asignaturas que continúan el temario

Prácticas Externas/V02M074V01302

Trabajo Fin de Máster/V02M074V01301

Asignaturas que se recomienda cursar simultáneamente

Diseño de Nuevos Fármacos Específicos (Farmacología y Farmacogenómica)/V02M074V01215

Diseño y Producción de Vacunas y Fármacos/V02M074V01214

Herramientas Biotecnológicas para Análisis Forense/V02M074V01216

Reproducción Asistida/V02M074V01213

Otros comentarios

Es aconsejable que los alumnos tengan conocimiento de inglés suficiente para la comprensión de textos científicos, ya que parte de las fuentes de información que consultarán están publicadas en esta lengua.
