



## DATOS IDENTIFICATIVOS

### Diagnóstico y Terapia Molecular

Asignatura	Diagnóstico y Terapia Molecular			
Código	V02M074V01212			
Titulación	Máster Universitario en Biotecnología Avanzada			
Descriptores	Creditos ECTS	Carácter	Curso	Cuatrimestre
	3	OP	1	2c
Lengua Impartición	Castellano			
Departamento	Bioquímica, genética e inmunología Dpto. Externo			
Coordinador/a	Gil Martín, Emilio			
Profesorado	Becerra Fernández, Manuel de Chiara Prada, Loretta Gil Martín, Emilio Valverde Pérez, Diana			
Correo-e	egil@uvigo.es			
Web	<a href="http://http://masterbiotecnologiaavanzada.com/index.php/plan-docente/materias">http://http://masterbiotecnologiaavanzada.com/index.php/plan-docente/materias</a>			
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	
A1	Poseer y comprender conocimientos que aporten una base u oportunidad de ser originales en el desarrollo y/o aplicación de ideas, a menudo en un contexto de investigación.
A2	Que los estudiantes sepan aplicar los conocimientos adquiridos y su capacidad de resolución de problemas en entornos nuevos o poco conocidos dentro de contextos más amplios (o multidisciplinares) relacionados con su área de estudio.
A3	Que los estudiantes sean capaces de integrar conocimientos y enfrentarse a la complejidad de formular juicios a partir de una información que, siendo incompleta o limitada, incluya reflexiones sobre las responsabilidades sociales y éticas vinculadas a la aplicación de sus conocimientos y juicios.
A4	Que los estudiantes sepan comunicar sus conclusiones, y los conocimientos y razones últimas que las sustentan, a públicos especializados y no especializados de un modo claro y sin ambigüedades.
<b>A5</b>	<b>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.</b>

## 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. Cromosomopatías.
TEMA 3. TRASTORNOS MULTIFACTORIALES	Heterogeneidad genética. Estrategias para el análisis molecular de los rasgos multifactoriales: epidemiología genética. Ejemplos de desórdenes multifactoriales.
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 5. TRATAMIENTO MOLECULAR DE LA ENFERMEDAD EN HUMANOS	Alternativas bioquímicas. Terapia génica somática. Terapia celular y tisular.

### Planificación

	Atención personalizada	Evaluación	Horas presenciales	Horas fuera del aula	Horas totales
Lección magistral	<input checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	19	38	57
Prácticas de laboratorio	<input checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	3.5	0	3.5
Resolución de problemas y/o ejercicios	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	2	12	14
Informe de prácticas, prácticum y prácticas externas	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	0	0.5	0.5
Horas totales					75
Carga lectiva en créditos ECTS UVIGO:					3

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

### Metodologías

	Descripción
Lección 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, ayudándose de ejemplos y ejercicios que faciliten 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
Lección 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.
--------------------------	---

<b>Evaluación</b>			
	Descripción	Calificación	Competencias Evaluadas
Lección magistral	Se evaluará mediante una prueba compuesta por preguntas de respuesta corta, de tipo test y/o estudio de casos. 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 CT1 CE33 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 CT1 CE33 CT2 CT3 CT4 CT5 CT6 CT7 CT8 CT9 CT10 CT11 CT12 CT13 CT14 CT15

### Otros comentarios sobre la 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.

**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.

### Fuentes de información

#### Bibliografía Básica

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

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

#### Bibliografía Complementaria

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

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

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

González Hernández, Álvaro, **Principios de Bioquímica Clínica y Patología Molecular, 2ª 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 continúan el temario

### **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.

---

## **Plan de Contingencias**

---

### **Descripción**

De acuerdo con el documento sobre [Medidas extraordinarias e urgentes 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 titulación/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 esta 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.

**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. 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.

---