



DATOS IDENTIFICATIVOS

Diagnóstico y terapia molecular

Asignatura	Diagnóstico y terapia molecular			
Código	V02M074V11231			
Titulación	Máster Universitario en Biotecnología Avanzada			
Descriptores	Creditos ECTS	Carácter	Curso	Cuatrimestre
	3	OB	1	2c
Lengua Impartición	Castellano			
Departamento	Bioquímica, genética e inmunología Dpto. Externo			
Coordinador/a	Gil Martín, Emilio			
Profesorado	Gil Martín, Emilio Valverde Pérez, Diana Vizoso Vázquez, Ángel Jose			
Correo-e	egil@uvigo.es			
Web	http://http://masterbiotecnologiaavanzada.com/index.php/plan-docente/materias			
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	
CB5	Adquirir las habilidades de aprendizaje que les permitan continuar estudiando de un modo que habrá de ser en gran medida autodirigido o autónomo
CG1	Análizar y sintetizar (localización de problemas e identificación de las causas y su tipología)
CG2	Organizar y planificar todos los recursos (humanos, materiales, información e infraestructuras)
CG3	Capacidad de gestión de la información (con apoyo de tecnologías de la información y las comunicaciones)
CG4	Planificar y elaborar estudios técnicos en biotecnología microbiana, vegetal y animal
CG5	Identificar problemas, buscar soluciones y aplicarlas en un contexto biotecnológico profesional o de investigación
CG6	Comunicar oral y por escrito los planes y decisiones tomadas
CG7	Formular juicios sobre la problemática ética y social, actual y futura, que plantea la Biotecnología
CG8	Lograr una comunicación eficaz con la comunidad científica, profesional y académica, así como con otros sectores y medios de comunicación
CG9	Trabajar en equipo multidepartamental dentro de la empresa
CG10	Trabajar en contextos de sostenibilidad, caracterizados por: sensibilidad por el medio ambiente y por los diferentes organismos que lo integran así como concienciación por el desarrollo sostenible
CG11	Razonamiento crítico y respeto profundo por la ética y la integridad intelectual
CG12	Adaptarse a nuevas situaciones jurídicas, o innovaciones tecnológicas así como excepciones asociadas a situaciones de emergencia
CG13	Aprendizaje autónomo
CG14	Liderazgo y capacidad de coordinación
CG15	Sensibilización hacia la calidad, el respeto medioambiental y el consumo responsable de recursos y la recuperación de residuos
CE32	Identificar los tipos de procesos moleculares y celulares de carácter general implicados en patologías
CE33	Realizar diagnósticos moleculares de enfermedades y terapias génicas
CT1	Comprender el significado y aplicación de la perspectiva de género en los distintos ámbitos de conocimiento y en la práctica profesional con el objetivo de alcanzar una sociedad más justa e igualitaria
CT3	Sostenibilidad y compromiso ambiental. Comprometerse con la sostenibilidad y medio ambiente. Uso equitativo, responsable y eficiente de los recursos

Resultados de aprendizaje

Resultados de aprendizaje	Competencias
Conocer los tipos de procesos moleculares y celulares de carácter general implicados en patologías.	CB5 CG1 CG2 CG3 CG4 CG5 CG6 CG7 CG8 CG9 CG10 CG11 CG12 CG13 CG14 CG15 CE32 CT1 CT3
Identificar y extraer de la literatura especializada la información necesaria para la resolución de los problemas planteados.	CB5 CG1 CG2 CG3 CG4 CG5 CG6 CG7 CG8 CG9 CG10 CG11 CG12 CG13 CG14 CE32 CE33 CT1 CT3
Predisposición para actualizarse y adaptarse de acuerdo con las nuevas tecnologías del sector.	CB5 CG1 CG2 CG3 CG4 CG5 CG6 CG7 CG8 CG9 CG10 CG11 CG12 CG13 CG14 CG15 CE32 CE33 CT1 CT3

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

	Horas en clase	Horas fuera de clase	Horas totales
Lección magistral	19	38	57
Prácticas de laboratorio	3.5	0	3.5
Resolución de problemas y/o ejercicios	2	12	14
Informe de prácticas, prácticum y prácticas externas	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
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.

Evaluación

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 (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, 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.	75	CB5	CG1 CG2 CG3 CG4 CG5 CG6 CG7 CG8 CG9	CE32 CE33	CT1 CT3
	Como parte del Tema 4 se realizará un ejercicio de rastreo en bancos de secuencias, que dará lugar a una entrega evaluable (25%).					
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.	25	CB5	CG1 CG2 CG3 CG4 CG5 CG6 CG7 CG8 CG9 CG10 CG11 CG12 CG13 CG14 CG15	CE32 CE33	CT1 CT3

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 26 de abril de 2023, de 15:00 a 16:00, y en su segunda el 29 de junio, de 17:00-18:00. 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

Prácticas Externas/V02M074V01302

Trabajo de Fin de Máster/V02M074V01301

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.