



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
Idioma	Castellano			
Departamento	Bioquímica, genética e inmunología Dpto. Externo			
Coordinador/a	Gil Martín, Emilio			
Profesorado	Fernández Briera, María Almudena Gil Martín, Emilio Munteanu, Cristian Robert Valverde Pérez, Diana			
Correo-e	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 de titulación

Código	
A32	CE012.- Conocer los tipos de procesos moleculares y celulares de carácter general implicados en patologías.
A33	CE013.- Saber realizar el diagnóstico molecular de enfermedades y terapia génica.
B1	(*)CGI1.- Capacidad de análisis e síntesis (localización de problemas e identificación das causas e a súa tipoloxía).
B2	(*)CGI2.- Capacidad de organización e planificación de todos os recursos (humanos, materiais, información e infraestruturas).
B3	(*)CGI3.- Capacidad de xestión da información (con apoio das tecnoloxías da información e as comunicacións).
B4	(*)CGI4.- Capacidad de planificación e elaboración de estudos técnicos en biotecnoloxía microbiana, vexetal e animal.
B5	(*)CGI5.- Capacidad para identificar problemas, buscar solucións e aplicarlas nun contexto biotecnolóxico profesional ou de investigación.
B6	(*)CGI6.- Capacidad de comunicación oral e escrita dos plans e decisións tomadas.
B7	(*)CGI7.- Capacidad para formular xuízos sobre a problemática ética e social, actual e futura, que expón a biotecnoloxía.
B8	(*)CGI8.- Capacidad para lograr unha comunicación eficaz coa comunidade científica, profesional e académica, así como con outros sectores e medios de comunicación.
B9	(*)CGIP1.- Capacidad de traballo en equipo multidepartamental dentro da empresa.
B10	(*)CGIP2.- Capacidad de traballo nun contexto de sustentabilidade, caracterizado por: sensibilidade polo medio e polos diferentes organismos que o integran, así como concienciación polo desenvolvemento sostible.
B11	(*)CGIP3.- Razoamento crítico e respecto profundo pola ética e a integridade intelectual.
B12	(*)CGS1.- Adaptación a novas situacións legais ou novidades tecnolóxicas, así como a excepcións asociadas a situacións de urxencia.

B13	(*)CGS2.- Aprendizaxe autónoma.
B14	(*)CGS3.- Liderado e capacidade de coordinación.
B15	(*)CGS4.- Sensibilización cara á calidade, o respecto ambiental, o consumo responsable de recursos e a recuperación de residuos.

Competencias de materia

Competencias de materia	Tipología	Competencias
Conocer los tipos de procesos moleculares y celulares de carácter general implicados en patologías.	saber	A32
Saber realizar el diagnóstico molecular de enfermedades y terapia génica.	saber saber hacer	A33
Capacidade de análise e síntese (localización de problemas e identificación das causas e a súa tipoloxía).	saber hacer	B1
Capacidade de organización e planificación de todos os recursos (humanos, materiais, información e infraestruturas).	saber hacer	B2
Capacidade de xestión da información (con apoio das tecnoloxías da información e as comunicacións).	saber hacer	B3
Capacidade de planificación e elaboración de estudos técnicos en biotecnoloxía microbiana, vexetal e animal.	saber hacer	B4
Capacidade para identificar problemas, buscar solucións e aplicarlas nun contexto biotecnolóxico profesional ou de investigación.	saber saber hacer	B5
Capacidade de comunicación oral e escrita dos plans e decisións tomadas.	saber hacer	B6
Capacidade para formular xuízos sobre a problemática ética e social, actual e futura, que expón a biotecnoloxía.	saber saber hacer	B7
Capacidade para lograr unha comunicación eficaz coa comunidade científica, profesional e académica, así como con outros sectores e medios de comunicación.	saber saber hacer	B8
Capacidade de traballo en equipo multidepartamental dentro da empresa.	saber hacer Saber estar /ser	B9
Capacidade de traballo nun contexto de sustentabilidade, caracterizado por: sensibilidade polo medio e polos diferentes organismos que o integran, así como concienciación polo desenvolvemento sostible.	saber hacer Saber estar /ser	B10
Razoamento crítico e respecto profundo pola ética e a integridade intelectual.	Saber estar /ser	B11
Adaptación a novas situacións legais ou novidades tecnolóxicas, así como a excepcións asociadas a situacións de urxencia.	saber Saber estar /ser	B12
Aprendizaxe autónoma.	saber hacer	B13
Liderado e capacidade de coordinación.	Saber estar /ser	B14
Sensibilización cara á calidade, o respecto ambiental, o consumo responsable de recursos e a recuperación de residuos.	Saber estar /ser	B15

Contenidos

Tema	
TEMA1. Etioloxía 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.	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	15	30	45
Prácticas de laboratorio	4	0	4

Estudio de casos/análisis de situaciones	2	0	2
Tutoría en grupo	1	1.5	2.5
Pruebas de respuesta corta	2	12	14
Informes/memorias de prácticas	0	3.5	3.5
Estudio de casos/análisis de situaciones	0	4	4

*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.
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.
Estudio de casos/análisis de situaciones	Durante el desarrollo de algunas de las sesiones teóricas de la Materia se proporcionará al alumnado algún supuesto práctico para su análisis personal, basándose en las instrucciones y los ejemplos resueltos en las primeras.
Tutoría en grupo	En las horas de tutorías, el profesor se entrevista con grupos reducidos de alumnos y resuelve las dudas o ayuda a superar las dificultades que se les vaya planteando en el desarrollo de las actividades formativas de la Materia. Eventualmente, puede despacharse en estas sesiones sobre alguna pequeña tarea sugerida para reforzar el aprendizaje.

Atención personalizada

	Descripción
Sesión magistral	<p>Sesión magistral: El Profesor expone los contenidos de la Materia en continua interacción con los alumnos, para conocer la asimilación de los conceptos de mayor alcance, animar al contraste de ideas y al debate o clarificar los asuntos que merezcan un especial detenimiento.</p> <p>Prácticas (de laboratorio): El Profesor supervisa de manera continua el trabajo de cada estudiante en el desarrollo de la tarea experimental. Finalizada ésta, la atención personalizada continúa durante el tratamiento matemático de los resultados y la interpretación de los resultados que se obtengan.</p> <p>El estudio de supuestos clínicos se introduce como aprendizaje de la aplicación de los contenidos teóricos de la Materia. El alumno tendrá la oportunidad de despachar con los profesores para solventar sus dudas, antes de proceder a la exposición y defensa de la valoración personal del caso asignado.</p> <p>Tutoría de grupo: Las dificultades surgidas durante el desarrollo de la Materia podrán abordarse personalmente en tutorías con los profesores durante las fechas de impartición de la Materia o en otras previamente pactadas con los alumnos. Asimismo, se les brinda la oportunidad de despachar vía e-mail con los profesores para atender cualquier dificultad planteada o cualquier aclaración sobre los contenidos teóricos o prácticos de la Materia, o sobre la elaboración de las tareas y trabajos encomendados. Esta actividad, asimismo, contemplará eventualmente la discusión sobre alguna pequeña tarea de refuerzo propuesta.</p>

Prácticas de laboratorio	<p>Sesión magistral: El Profesor expone los contenidos de la Materia en continua interacción con los alumnos, para conocer la asimilación de los conceptos de mayor alcance, animar al contraste de ideas y al debate o clarificar los asuntos que merezcan un especial detenimiento.</p> <p>Prácticas (de laboratorio): El Profesor supervisa de manera continua el trabajo de cada estudiante en el desarrollo de la tarea experimental. Finalizada ésta, la atención personalizada continúa durante el tratamiento matemático de los resultados y la interpretación de los resultados que se obtengan.</p> <p>El estudio de supuestos clínicos se introduce como aprendizaje de la aplicación de los contenidos teóricos de la Materia. El alumno tendrá la oportunidad de despachar con los profesores para solventar sus dudas, antes de proceder a la exposición y defensa de la valoración personal del caso asignado.</p> <p>Tutoría de grupo: Las dificultades surgidas durante el desarrollo de la Materia podrán abordarse personalmente en tutorías con los profesores durante las fechas de impartición de la Materia o en otras previamente pactadas con los alumnos. Asimismo, se les brinda la oportunidad de despachar vía e-mail con los profesores para atender cualquier dificultad planteada o cualquier aclaración sobre los contenidos teóricos o prácticos de la Materia, o sobre la elaboración de las tareas y trabajos encomendados. Esta actividad, asimismo, contemplará eventualmente la discusión sobre alguna pequeña tarea de refuerzo propuesta.</p>
Estudio de casos/análisis de situaciones	<p>Sesión magistral: El Profesor expone los contenidos de la Materia en continua interacción con los alumnos, para conocer la asimilación de los conceptos de mayor alcance, animar al contraste de ideas y al debate o clarificar los asuntos que merezcan un especial detenimiento.</p> <p>Prácticas (de laboratorio): El Profesor supervisa de manera continua el trabajo de cada estudiante en el desarrollo de la tarea experimental. Finalizada ésta, la atención personalizada continúa durante el tratamiento matemático de los resultados y la interpretación de los resultados que se obtengan.</p> <p>El estudio de supuestos clínicos se introduce como aprendizaje de la aplicación de los contenidos teóricos de la Materia. El alumno tendrá la oportunidad de despachar con los profesores para solventar sus dudas, antes de proceder a la exposición y defensa de la valoración personal del caso asignado.</p> <p>Tutoría de grupo: Las dificultades surgidas durante el desarrollo de la Materia podrán abordarse personalmente en tutorías con los profesores durante las fechas de impartición de la Materia o en otras previamente pactadas con los alumnos. Asimismo, se les brinda la oportunidad de despachar vía e-mail con los profesores para atender cualquier dificultad planteada o cualquier aclaración sobre los contenidos teóricos o prácticos de la Materia, o sobre la elaboración de las tareas y trabajos encomendados. Esta actividad, asimismo, contemplará eventualmente la discusión sobre alguna pequeña tarea de refuerzo propuesta.</p>
Tutoría en grupo	<p>Sesión magistral: El Profesor expone los contenidos de la Materia en continua interacción con los alumnos, para conocer la asimilación de los conceptos de mayor alcance, animar al contraste de ideas y al debate o clarificar los asuntos que merezcan un especial detenimiento.</p> <p>Prácticas (de laboratorio): El Profesor supervisa de manera continua el trabajo de cada estudiante en el desarrollo de la tarea experimental. Finalizada ésta, la atención personalizada continúa durante el tratamiento matemático de los resultados y la interpretación de los resultados que se obtengan.</p> <p>El estudio de supuestos clínicos se introduce como aprendizaje de la aplicación de los contenidos teóricos de la Materia. El alumno tendrá la oportunidad de despachar con los profesores para solventar sus dudas, antes de proceder a la exposición y defensa de la valoración personal del caso asignado.</p> <p>Tutoría de grupo: Las dificultades surgidas durante el desarrollo de la Materia podrán abordarse personalmente en tutorías con los profesores durante las fechas de impartición de la Materia o en otras previamente pactadas con los alumnos. Asimismo, se les brinda la oportunidad de despachar vía e-mail con los profesores para atender cualquier dificultad planteada o cualquier aclaración sobre los contenidos teóricos o prácticos de la Materia, o sobre la elaboración de las tareas y trabajos encomendados. Esta actividad, asimismo, contemplará eventualmente la discusión sobre alguna pequeña tarea de refuerzo propuesta.</p>

Evaluación		
	Descripción	Calificación

Sesión magistral	Se evaluará mediante una prueba de respuesta corta. 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.	75
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
Estudio de casos/análisis de situaciones	Consistirá en el estudio como trabajo autónomo de uno o varios casos clínicos, en la elaboración de un informe y en la posterior discusión y defensa de su resolución.	5

Otros comentarios y segunda convocatoria

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. El examen final se realizará en la fecha asignada por la Comisión Académica del Máster dentro del calendario oficial para las convocatorias de junio y julio.

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, 21th, Saunders Elsevier, 2007
 Bishop, Fody & Schoeff, Clinical chemistry. Principles, procedures, correlations, 6th, Lippincott Williams & Wilkins, 2005
 Patrinos & Ansorge, Eds, Molecular diagnostics, Academic Press, 2005
 Strachan & Read, Human molecular genetics, 4th ed, Garland Science, 2010

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.