



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			
Coordinador/a	Gil Martín, Emilio			
Profesorado	Fernández Briera, María Almudena Gil Martín, Emilio 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

Código	Descripción	Tipología
CB1	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.	- saber
CB2	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.	- saber hacer
CB3	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.	- saber - Saber estar /ser
CB4	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.	
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
CE1	CEC1.- Saber buscar y analizar la biodiversidad de microorganismos, plantas y animales, así como seleccionar los de mayor interés biotecnológico (aplicado).	
CE2	CEC2.- Tener una visión integrada del metabolismo y del control de la expresión génica para poder abordar su manipulación.	
CE3	CEC3.- Conocer las aplicaciones biotecnológicas de los microorganismos, plantas y animales y saber manipularlos de cara a su aplicación biotecnológica.	
CE4	CEC4.- Conocer y saber usar las técnicas de cultivo y la ingeniería celular.	

CE5	CEC5.- Conocer los principios de la genómica y la proteómica.	
CE6	CEC6.- Conocer y saber aplicar en biotecnología técnicas convencionales, instrumentales así como tecnologías como la nanotecnología y la teledetección.	
CE7	CEC7.- Saber buscar, obtener e interpretar la información de las bases de datos biológicas: genómicas proteómicas, transcriptómicas y metabolómicas y utilizar las herramientas básicas de la bioinformática.	
CE8	CEC8.- Conocer las bases del diseño y funcionamiento de un biorreactor.	
CE9	CEC9.- Saber diseñar y ejecutar un protocolo completo de purificación de una molécula, orgánulo o fracción celular.	
CE10	CEC10.- Saber realizar el diseño, planificación, evaluación y optimización de sistemas de producción biotecnológicos.	
CE11	CEC11.- Diseñar y gestionar proyectos de base biotecnológica.	
CE12	CEC12.- Conocer y saber aplicar los sistemas de control de calidad vigentes.	
CE13	CEC13.- Saber gestionar y trabajar con garantías en cualquier laboratorio biotecnológico del ámbito público o privado.	
CE14	CEC14.- Tener una visión integrada de los procesos de I+D+I desde el descubrimiento de nuevos conocimientos básicos hasta el desarrollo de aplicaciones concretas de este conocimiento y la introducción en el mercado de nuevos productos biotecnológicos.	
CE15	CEC15.- Saber diseñar una investigación prospectiva de mercado para un producto biotecnológico.	
CE16	CEC16.- Conocer y analizar los aspectos financieros que se están expandiendo en el mercado biotecnológico.	
CE17	CEC17.- Saber buscar y obtener información de las principales bases de datos sobre patentes y elaborar la memoria de solicitud de una patente de un proceso biotecnológico.	
CE18	CEC18.- Poseer un amplio conocimiento de los aspectos éticos y legales que afectan a las diferentes disciplinas relacionadas con la biotecnología.	
CE19	CEC19.- Conocer todos los aspectos legales en el ámbito de la biotecnología.	
CE20	CEC20.- Saber implantar los sistemas de calidad y seguridad en laboratorios y empresas de acuerdo con las normativas vigentes.	
CE21	CEO1.- Conocer los recursos microbianos, vegetales y animales de interés biotecnológico, así como sus aplicaciones en la industria alimentaria y agropecuaria.	
CE22	CEO2.- Conocer, saber diseñar y controlar los procesos de producción en las industrias alimentaria y agropecuaria.	
CE23	CEO3.- Conocer las técnicas de análisis de alimentos y sus aplicaciones.	
CE24	CEO4.- Conocer las estrategias de producción y mejora de alimentos por métodos biotecnológicos.	
CE25	CEO5.- Conocer y saber implantar los procesos de control de calidad, control de puntos críticos y trazabilidad en las industrias agroalimentarias.	
CE26	CEO6.- Conocer las aplicaciones de la biotecnología al desarrollo sostenible.	
CE27	CEO7.- Conocer la problemática de la contaminación ambiental y saber hacer evaluaciones de impacto ambiental.	
CE28	CEO8.- Conocer y saber aplicar las técnicas de detección y tratamiento de la contaminación ambiental.	
CE29	CEO9.- Conocer y saber aplicar las técnicas de biorremediación y biorrecuperación de ambientes contaminados.	
CE30	CEO10.- Conocer y saber utilizar las medidas de prevención y gestión de la contaminación ambiental enfocada al control de la misma y a la minimización de sus efectos.	
CE31	CEO11.- Saber llevar a cabo auditorias sobre contaminación ambiental.	
CE32	CEO12.- Conocer los tipos de procesos moleculares y celulares de carácter general implicados en patologías.	- saber
CE33	CEO13.- Saber realizar el diagnóstico molecular de enfermedades y terapia génica.	- saber - saber hacer
CE34	CEO14.- Conocer y saber aplicar las técnicas de reproducción asistida en humanos y animales.	
CE35	CEO15.- Conocer los procesos de diseño, desarrollo y producción de vacunas y fármacos.	

CE36	CEO16.- Conocer los factores genéticos responsables de la respuesta variable a fármacos, nutrientes y xenobióticos y saber aplicarlos al diseño de nuevos fármacos específicos.	
CE37	CEO17.- Conocer y saber aplicar las técnicas de biología forense.	
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.	CB1 CB3 CE32

Saber realizar el diagnóstico molecular de enfermedades y terapia génica.	CB2 CE33
Capacidade de análise e síntese (localización de problemas e identificación das causas e a súa tipoloxía).	CB3 CT1
Capacidade de organización e planificación de todos os recursos (humanos, materiais, información e infraestruturas).	CB5 CT2
Capacidade de xestión da información (con apoio das tecnoloxías da información e as comunicacións).	CB5 CT3
Capacidade de planificación e elaboración de estudos técnicos en biotecnoloxía microbiana, vexetal e animal.	CB2 CT4
Capacidade para identificar problemas, buscar solucións e aplicarlas nun contexto biotecnolóxico profesional ou de investigación.	CB2 CT5
Capacidade de comunicación oral e escrita dos plans e decisións tomadas.	CB5 CT6
Capacidade para formular xuízos sobre a problemática ética e social, actual e futura, que expón a biotecnoloxía.	CB3 CT7
Capacidade para lograr unha comunicación eficaz coa comunidade científica, profesional e académica, así como con outros sectores e medios de comunicación.	CB2 CB3 CT8
Capacidade de traballo en equipo multidepartamental dentro da empresa.	CB5 CT9
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.	CB3 CT10
Razoamento crítico e respecto profundo pola ética e a integridade intelectual.	CB3 CT11
Adaptación a novas situacións legais ou novidades tecnolóxicas, así como a excepcións asociadas a situacións de urxencia.	CB2 CB3 CB5 CT12
Aprendizaxe autónoma.	CB5 CT13
Liderado e capacidade de coordinación.	CB2 CB3 CT14
Sensibilización cara á calidade, o respecto ambiental, o consumo responsable de recursos e a recuperación de residuos.	CB3 CT15

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. 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

Atención personalizada	Evaluación	Horas presenciales A	Horas presenciales fuera del aula Entorno académico guiado B	Factor de trabajo C	Horas fuera del aula D	Horas totales (A+B+D) E

Sesión magistral	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	17	0	2	34	51
Prácticas de laboratorio	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	3.5	0	0	0	3.5
Estudio de casos/análisis de situaciones	<input checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	2	0	1	2	4
Pruebas de respuesta corta	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	2	0	5	10	12
Estudio de casos/análisis de situaciones	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	0	0	0	2.5	2.5
Informes/memorias de prácticas	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	0	0	0	2	2
Horas totales E:							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
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.
Estudio de casos/análisis de situaciones	Durante el desarrollo de algunas de las sesiones teóricas de la Materia se abordará la explicación de casos clínicos resueltos para, en un contexto próximo a la realidad clínica, desarrollar la competencia de aplicación práctica de los fundamentos conceptuales. Este proceso de aprendizaje se refuerza y culmina con una sesión presencial específica de resolución de supuestos clínicos, cuyo abordaje parte de las instrucciones y ejemplos resueltos en las primeras.

Atención personalizada

	Descripción
Estudio de casos/análisis de situaciones	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 valoración de los casos asignados y redacción de la Memoria correspondiente. Las dificultades surgidas en cualquiera de las demás actividades o contenidos de la Materia podrán solventarse en el marco de tutorías personales o de grupo con los profesores, bien durante las sesiones presenciales o bien fuera de ellas 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 teóricos o prácticos de la Materia, o sobre la elaboración de las tareas y trabajos encomendados.

Evaluación

Descripción	Calificación Competencias Evaluadas
-------------	-------------------------------------

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	CB1 CB3 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	CB2 CB5 CE32 CE33 CT1 CT2 CT3 CT4 CT5 CT6 CT7 CT8 CT9 CT10 CT11 CT12 CT13 CT14 CT15

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	CB1 CB3 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. El examen final se realizará en su primera oportunidad el día 15 de abril de 2016, de 15:00 a 16:00, en las aulas de impartición de la docencia, y en su segunda, el 8 de julio (17-18 h).

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 & Ansong, 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

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.