



## DATOS IDENTIFICATIVOS

### Diagnóstico y Terapia Molecular

Asignatura	Diagnóstico y Terapia Molecular			
Código	V02M074V01212			
Titulación	Máster Universitario en Biotecnología Avanzada			
Descriptores	Creditos ECTS	Seleccione	Curso	Cuatrimestre
	3	OP	1	2c
Lengua Impartición	Castellano			
Departamento				
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	<a href="http://http://webs.uvigo.es/masterbiotecnologiaavanzada/">http://http://webs.uvigo.es/masterbiotecnologiaavanzada/</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	
A5	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.
C32	CEO12.- Conocer los tipos de procesos moleculares y celulares de carácter general implicados en patologías.
C33	CEO13.- Saber realizar el diagnóstico molecular de enfermedades y terapia génica.
D1	CGI1.- Capacidad de análisis y síntesis (localización de problemas e identificación de las causas y su tipología).
D2	CGI2.- Capacidad de organización y planificación de todos los recursos (humanos, materiales, información e infraestructuras).
D3	CGI3.- Capacidad de gestión de la información (con apoyo de las tecnologías de la información y las comunicaciones).
D4	CGI4.- Capacidad de planificación y elaboración de estudios técnicos en biotecnología microbiana, vegetal y animal.
D5	CGI5.- Capacidad para identificar problemas, buscar soluciones y aplicarlas en un contexto biotecnológico profesional o de investigación.
D6	CGI6.- Capacidad de comunicación oral y escrita de los planes y decisiones tomadas.
D7	CGI7.- Capacidad para formular juicios sobre la problemática ética y social, actual y futura, que plantea la biotecnología.
D8	CGI8.- Capacidad para lograr una comunicación eficaz con la comunidad científica, profesional y académica, así como con otros sectores y medios de comunicación.
D9	CGIP1.- Capacidad de trabajo en equipo multidepartamental dentro de la empresa.
D10	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.
D11	CGIP3.- Razonamiento crítico y respeto profundo por la ética y la integridad intelectual.
D12	CGS1.- Adaptación a nuevas situaciones legales o novedades tecnológicas, así como a excepciones asociadas a situaciones de urgencia.
D13	CGS2.- Aprendizaje autónomo.
D14	CGS3.- Liderazgo y capacidad de coordinación.
D15	CGS4.- Sensibilización hacia la calidad, el respeto medioambiental, el consumo responsable de recursos y la recuperación de residuos.

---

**Resultados de aprendizaje**

---

Resultados previstos en la materia

Resultados de  
Formación y  
Aprendizaje

---

Conocer los tipos de procesos moleculares y celulares de carácter general implicados en patologías.

---

C32  
D1  
D2  
D3  
D4  
D5  
D6  
D7  
D8  
D9  
D10  
D11  
D12  
D13  
D14  
D15

---

Saber realizar el diagnóstico molecular de enfermedades y terapia génica.

C33  
D1  
D2  
D3  
D4  
D5  
D6  
D7  
D8  
D9  
D10  
D11  
D12  
D13  
D14  
D15

---

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

A5  
C32  
C33  
D1  
D2  
D3  
D4  
D5  
D6  
D7  
D8  
D9  
D10  
D11  
D12  
D13  
D14  
D15

---

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

A5  
C32  
C33  
D1  
D2  
D3  
D4  
D5  
D6  
D7  
D8  
D9  
D10  
D11  
D12  
D13  
D14  
D15

## 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: 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	Resultados de Formación y Aprendizaje
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	C32 D1 C33 D2 D3 D4 D5 D6 D7 D8 D9 D10 D11 D12 D13 D14 D15
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	A5 C32 D1 C33 D2 D3 D4 D5 D6 D7 D8 D9 D10 D11 D12 D13 D14 D15

## 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 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,

González Sastre & Guinovart, **Patología Molecular**, Masson,

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

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

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

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

Patrinós & Ansorge, Eds, **Molecular diagnostics**, Academic Press,  
Strachan & Read, **Human molecular genetics, 4th ed**, Garland Science,  
Strachan, Goodship & Chinnery, **Genetics and genomics in medicine**, Garland Science,

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

---

### **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.