



## DATOS IDENTIFICATIVOS

### Diagnóstico y terapia molecular

Asignatura	Diagnóstico y terapia molecular			
Código	V02M074V11231			
Titulación	Máster Universitario en Biotecnología Avanzada			
Descriptores	Creditos ECTS	Seleccione	Curso	Cuatrimestre
	3	OP	1	2c
Lengua Impartición	Castellano			
Departamento	Bioquímica, genética e inmunología Dpto. Externo			
Coordinador/a	Gil Martín, Emilio Becerra Fernández, Manuel			
Profesorado	Becerra Fernández, Manuel de Chiara Prada, Loretta Gil Martín, Emilio Valverde Pérez, Diana			
Correo-e	manu@udc.es 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.			

## Resultados de Formación y Aprendizaje

Código	
A5	Adquirir las habilidades de aprendizaje que les permitan continuar estudiando de un modo que habrá de ser en gran medida autodirigido o autónomo
B1	Análizar y sintetizar (localización de problemas e identificación de las causas y su tipología)
B2	Organizar y planificar todos los recursos (humanos, materiales, información e infraestructuras)
B3	Capacidad de gestión de la información (con apoyo de tecnologías de la información y las comunicaciones)
B4	Planificar y elaborar estudios técnicos en biotecnología microbiana, vegetal y animal
B5	Identificar problemas, buscar soluciones y aplicarlas en un contexto biotecnológico profesional o de investigación
B6	Comunicar oral y por escrito los planes y decisiones tomadas
B7	Formular juicios sobre la problemática ética y social, actual y futura, que plantea la Biotecnología
B8	Lograr una comunicación eficaz con la comunidad científica, profesional y académica, así como con otros sectores y medios de comunicación
B9	Trabajar en equipo multidepartamental dentro de la empresa
B10	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
B11	Razonamiento crítico y respeto profundo por la ética y la integridad intelectual
B12	Adaptarse a nuevas situaciones jurídicas, o innovaciones tecnológicas así como excepcionalidades asociadas a situaciones de emergencia
B13	Aprendizaje autónomo
B14	Liderazgo y capacidad de coordinación
B15	Sensibilización hacia la calidad, el respeto medioambiental y el consumo responsable de recursos y la recuperación de residuos
C32	Identificar los tipos de procesos moleculares y celulares de carácter general implicados en patologías
C33	Realizar diagnósticos moleculares de enfermedades y terapias génicas
D1	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

D3 Sostenibilidad y compromiso ambiental. Comprometerse con la sostenibilidad y medio ambiente. Uso equitativo, responsable y eficiente de los recursos

---

**Resultados previstos en la materia**

---

Resultados previstos en la materia	Resultados de Formación y Aprendizaje
Conocer los tipos de procesos moleculares y celulares de carácter general implicados en patologías.	A5 B1 B2 B3 B4 B5 B6 B7 B8 B9 B10 B11 B12 B13 B14 B15 C32 D1 D3
Identificar y extraer de la literatura especializada la información necesaria para la resolución de los problemas planteados.	A5 B1 B2 B3 B4 B5 B6 B7 B8 B9 B10 B11 B12 B13 B14 C32 C33 D1 D3
Predisposición para actualizarse y adaptarse de acuerdo con las nuevas tecnologías del sector.	A5 B1 B2 B3 B4 B5 B6 B7 B8 B9 B10 B11 B12 B13 B14 B15 C32 C33 D1 D3

---

**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	18	38	56
Prácticas de laboratorio	2.5	7	9.5
Resolución de problemas	2	7.5	9.5

\*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.
Resolución de problemas	

### 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	Resultados de Formación y Aprendizaje

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 exponga las dudas e inquietudes que le surjan.  En este sentido, los contenidos de los temas 1-3 se evaluarán mediante una prueba compuesta por preguntas de respuesta corta, de tipo test y/o estudio de casos. Esta prueba se realizará en la fecha de la convocatoria oficial de evaluación de la materia.  La valoración tomará en consideración también el seguimiento del trabajo del alumno, su asistencia, implicación y participación activa en las clases.	40	A5	B1 B2 B3 B4 B5 B6 B7 B8 B9 B10 B11 B12 B13 B14 B15	C32 C33	D1 D3
Prácticas de laboratorio	La práctica de laboratorio se evaluará mediante informe/memoria de prácticas. Los resultados experimentales, 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.  Los contenidos de teoría del tema 5 formarán parte también de la cualificación de esta parte de la materia, a través de una/una prueba específica que se realizará durante el tiempo de docencia de esta parte de la el materia.	30	A5	B1 B2 B3 B4 B5 B6 B7 B8 B9 B10 B11 B12 B13 B14 B15	C32 C33	D1 D3
Resolución de problemas	Como parte del Tema 4, se realizará un ejercicio de bioinformática en el banco de secuencias, que llevará a una entrega evaluable. En el tiempo de docencia se realizará también una prueba escrita sobre los contenidos de teoría de este tema, realizada en el tiempo de docencia.	30	A5	B1 B2 B3 B4 B5 B6 B7 B8 B9 B10 B11 B12 B13 B14 B15	C32 C33	D1 D3

### 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.

### 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**

---

### **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.

---