



DATOS IDENTIFICATIVOS

Diagnóstico Molecular en Patoloxías Hereditarias Humanas

Materia	Diagnóstico Molecular en Patoloxías Hereditarias Humanas			
Código	V02M050V01107			
Titulación	Mestrado Universitario en Metodoloxía e Aplicacións en Ciencias da Vida			
Descritores	Creditos ECTS	Sinale	Curso	Cuadrimestre
	4	OP	1º	1c
Lingua de impartición	Castelán			
Departamento	Bioquímica, xenética e inmunoloxía			
Coordinador/a	Valverde Perez, Diana			
Profesorado	Valverde Perez, Diana			
Correo-e				
Web	http://webs.uvigo.es/c03/webc03/MasterMetodologiasAplicacionesCienciasVida/indexDef.html			
Descrición xeral	Este curso proporcionará la capacidad de elaboración de análisis diagnóstico sobre enfermedades hereditarias			

Competencias de titulación

Código	
A1	Capacidad para interpretar árboles filogenéticos y utilizarlos para el contraste de hipótesis biológicas
A4	Diagnosticar patologías hereditarias, en función de la información genética disponible y de la causa genética responsable en la familia en estudio
A11	Buscar y aplicar biomoléculas para el diagnóstico, pronóstico y seguimiento de distintos tipos de patologías
B1	Capacidad de síntesis y para la resolución de problemas
B2	Utilización de criterios y métodos científicos para realizar diseños experimentales
B3	Aprendizaje de la búsqueda y utilización de las fuentes bibliográficas
B4	Desarrollo de hábitos de estudio, capacidad de autoaprendizaje planificado y continuo, iniciativa, creatividad y trabajo en equipo, dentro de un contexto interdisciplinar
B5	Habilidades en la comunicación y discusión de ideas
B7	Entendimiento de la proyección social de la ciencia

Competencias de materia

Resultados previstos na materia	Resultados de Formación e Aprendizaxe	
(*)1.Comprender los distintos patrones hereditarios.	A1	
(*)2.Elaboración un árbol genealógico.		B2
(*)3.Establecer el patrón de herencia según la información del árbol genealógico.	A4	
(*)4.En función de la información, proponer la realización de un diagnóstico molecular directo ó indirecto.	A4	B2 B3
(*)5.Elaboración de un consejo genético.	A4 A11	B1 B3
(*)6.Organización de la consulta de consejo genético.	A4	B1 B2 B3 B4 B5 B7

Contidos	
Tema	
(*)1.-Elaboración y valoración de un árbol genealógico.	(*)Establecimiento de la herencia según datos familiares.
(*)2.-Complicaciones a los patrones mendelianos.	(*)Penetrancia.Multifactoriedad.Enfermedades de aparición tardía.Expresión variable. Anticipación.Impronta parental Mutaciones de novo.Mosaicismo germinal
(*)3.- La entrevista y el consentimiento informado.	(*)Organización consulta. Legislación.
(*)4.-Búsqueda de información en bases de datos específicas.	(*)Análisis directo y análisis indirecto
(*)5.-Herencia dominante.	(*)Enfermedad de Marfan y su diagnóstico molecular directo e indirecto.
(*)6.-Herencia recesiva.	(*)Fibrosis quística y su diagnóstico molecular directo e indirecto.
(*)7.- Herencia ligada al cromosoma X.	(*)Distrofia muscular de Duchenne/Becker análisis directo e indirecto.
(*)8.- Casos sindrómicos. Relaciones epistáticas o moduladoras entre genes.	(*)Patologías ciliares:Síndrome de Bardet-Biedl
(*)9.-Manejo de casos esporádicos	(*)Retinosis Pigmentaria, análisis de genotipado mediante microchips

Planificación			
	Horas na aula	Horas fóra da aula	Horas totais
Resolución de problemas e/ou exercicios	5	5	10
Estudo de casos/análises de situacións	7	7	14
Sesión maxistral	10	20	30
Traballos e proxectos	0	46	46

*Os datos que aparecen na táboa de planificación son de carácter orientador, considerando a heteroxeneidade do alumnado.

Metodoloxía docente	
	Descrición
Resolución de problemas e/ou exercicios	(*)Planteamiento de cuestiones relativas a la integración de los conocimientos teóricos
Estudo de casos/análises de situacións	(*)Resolución de un caso real integrando todas las competencias de situacións
Sesión maxistral	(*)Exposición de los conocimientos teóricos

Atención personalizada	
Probas	Descrición
Traballos e proxectos	

Avaliación		
	Descrición	Cualificación
Resolución de problemas e/ou exercicios	(*)Aplicación de conocimientos teóricos para la resolución de cuestiones de tipo práctico	10%
Estudo de casos/análises de situacións	(*)Manejo de los conocimientos teóricos aplicados en los casos propuestos	10%
Sesión maxistral	(*)Asistencia a las clases magistrales	30%
Traballos e proxectos	(*)Valoración del desarrollo del trabajo y su calidad	50%

Outros comentarios sobre a Avaliación

Bibliografía. Fontes de información
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/>,
T. Strachan, Andrew P. Read, **Human Molecular Genetics 3**, 2004,
John Baynes MS, **Medical Biochemistry**, 2007,
Alan Wright, **Genes and Common Diseases: Genetics in Modern Medicine**, 2007,

Recomendacións