



## DATOS IDENTIFICATIVOS

### Diagnóstico e Terapia Molecular

Materia	Diagnóstico e Terapia Molecular			
Código	V02M074V01212			
Titulación	Máster Universitario en Biotecnoloxía Avanzada			
Descritores	Creditos ECTS	Sinale	Curso	Cuadrimestre
	3	OP	1	2c
Lingua de impartición	Castelán			
Departamento	Bioquímica, xenética e inmunoloxía Dpto. Externo			
Coordinador/a	Gil Martin, Emilio			
Profesorado	Fernandez Briera, Maria Almudena Gil Martin, Emilio Munteanu, Cristian Robert Valverde Perez, Diana			
Correo-e	egil@uvigo.es			
Web	<a href="http://http://webs.uvigo.es/masterbiotecnoloxiaavanzada/">http://http://webs.uvigo.es/masterbiotecnoloxiaavanzada/</a>			
Descrición xeral	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	
A2	CEC2.- Ter unha visión integrada do metabolismo e do control da expresión xénica para poder abordar a súa manipulación.
A5	CEC5.- Coñecer os principios da xenómica e a proteómica.
A12	CEC12.- Coñecer e saber aplicar os sistemas de control de calidade vixentes.
A18	CEC18.- Posuír un amplo coñecemento dos aspectos éticos e legais que afectan ás diferentes disciplinas relacionadas coa biotecnoloxía.
A32	CEO12.- Coñecer os tipos de procesos moleculares e celulares de carácter xeral implicados en patoloxías.
A33	CEO13.- Saber realizar o diagnóstico molecular de enfermidades e terapia xénica.
B1	CGI1.- Capacidade de análise e síntese (localización de problemas e identificación das causas e a súa tipoloxía).
B2	CGI2.- Capacidade de organización e planificación de todos os recursos (humanos, materiais, información e infraestruturas).
B3	CGI3.- Capacidade de xestión da información (con apoio das tecnoloxías da información e as comunicacións).
B5	CGI5.- Capacidade para identificar problemas, buscar solucións e aplicalas nun contexto biotecnolóxico profesional ou de investigación.
B6	CGI6.- Capacidade de comunicación oral e escrita dos plans e decisións tomadas.
B7	CGI7.- Capacidade para formular xuízos sobre a problemática ética e social, actual e futura, que expón a biotecnoloxía.
B9	CGIP1.- Capacidade de traballo en equipo multidepartamental dentro da empresa.
B11	CGIP3.- Razoamento crítico e respecto profundo pola ética e a integridade intelectual.

## Competencias de materia

Resultados previstos na materia	Tipoloxía	Resultados de Formación e Aprendizaxe
Ter unha visión integrada do metabolismo e do control da expresión xénica para poder abordar a súa manipulación.	saber	A2
Coñecer os principios da xenómica e a proteómica	saber	A5

Coñecer e saber aplicar os sistemas de control de calidade vixentes.	saber facer	A12
Posuír un amplo coñecemento dos aspectos éticos e legais que afectan ás diferentes disciplinas relacionadas coa biotecnoloxía.	saber	A18
Coñecer os tipos de procesos moleculares e celulares de carácter xeral implicados en patoloxías.	saber	A32
Saber realizar o diagnóstico molecular de enfermidades e terapia xénica.	saber facer	A33
Entender a necesidade de traballar en el seno de equipos multidisciplinares, aproveitando as capacidades e visións dos diversos ámbitos de especialización, para acadar obxectivos complexos.	saber facer Saber estar / ser	B2 B9
Desenvolver a capacidade de análise e síntesis para a correcta formulación de problemas de complexidade, a identificación das causas e a utilización das ferramentas máis axeitadas para su resolución.	saber saber facer	B1 B5
Promover la capacidad de gestión de la nueva información surgida en el ámbito de las bases moleculares de la enfermedad en humanos, así como la capacidad de comunicación oral y escrita de la misma.	saber saber facer	B3 B6
Promover el desarrollo del razonamiento crítico en base a los criterios de la bioética y del interés social.	saber Saber estar / ser	B7 B11

## Contidos

Tema	
TEMA 1. 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: epidemioloxía genética. Ejemplos de desórdenes multifactoriales: trastornos esqueléticos, circulatorios, respiratorios, psiquiátricos y neurodegenerativos.
TEMA 4. Diagnóstico (y pronóstico) molecular de la enfermedad en humanos.	Valor semiolóxico de la determinación de las magnitudes bioquímicas. Análisis bioquímico y clínico. Interpretación de los resultados de laboratorio. Análisis mutacional directo e indirecto.
TEMA 5. Sistemas informáticos expertos de apoyo al diagnóstico clínico.	Aplicaciones de las nanopartículas en el diagnóstico del cáncer. Laboratorio virtual: aplicación al diagnóstico de las redes complejas.
TEMA 6. Tratamiento molecular de la enfermedad en humanos.	Alternativas bioquímicas. Terapia génica somática. Terapia celular y tisular.

## Planificación

	Horas na aula	Horas fóra da aula	Horas totais
Sesión maxistral	18	36	54
Prácticas de laboratorio	3	6	9
Estudo de casos/análises de situacións	1	2	3
Tutoría en grupo	1	1	2
Probas de resposta curta	2	4	6
Probas de autoavaliación	1	0	1

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

## Metodoloxía docente

	Descrición
Sesión maxistral	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/análises de situaciones	Durante el desarrollo de algunas de 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**

<b>Metodologías</b>	<b>Descripción</b>
Tutoría en grupo	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. 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. 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. 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.
Estudio de casos/análises de situaciones	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. 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. 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. 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.
Prácticas de laboratorio	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. 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. 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. 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.

Sesión maxistral 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. 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. 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. 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.

<b>Avaliación</b>		
	Descripción	Cualificación
Prácticas de laboratorio	Los resultados elaborados de las prácticas experimentales, justo a la discusión de los mismos, se presentarán en forma de Memoria.	20
Estudo de casos/análises de situaciones	Consistirá en el estudio de un caso práctico como trabajo autónomo y la posterior discusión y defensa de su resolución.	20
Probas de resposta curta	El examen final de teoría consistirá en un conjunto de preguntas sobre los contenidos fundamentales desarrollados durante la Materia.	40
Probas de autoavaliación	Durante las sesiones magistrales se incluirán algunos cuestionarios para testar el correcto seguimiento de los desarrollos de la teoría.	20

#### **Outros comentarios sobre a Avaliación**

Al igual que el resto de las materias del Máster, la evaluación se realizará de manera continua durante las semanas asignadas a la docencia presencial. En caso de realizar un examen final, la fecha del mismo coincidirá con el último día del periodo docente de la materia.

#### **Bibliografía. Fontes 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,  
 Scriver, Beaudet, Sly & Valle, Eds., **The metabolic and molecular bases of inherited disease**, 8th, McGraw Hill Companies, Inc.,  
 McPherson & Pincus, Eds, **Henry's clinical diagnosis and management by laboratory methods**, 21th, Saunders Elsevier,  
 Bishop, Fody & Schoeff, **Clinical chemistry. Principles, procedures, correlations**, 6th, Lippincott Williams & Wilkins,  
 Patrinos & Ansorge, Eds, **Molecular diagnostics**, Academic Press,  
 Strachan & Read, **Human molecular genetics**, Garland Science,

#### **Recomendacións**

##### **Materias que continúan o temario**

Prácticas Externas/V02M074V01302  
 Trabajo Fin de Máster/V02M074V01301

##### **Materias que se recomienda cursar simultaneamente**

Diseño de Novos Fármacos Específicos (Farmacología e Farmacogenómica)/V02M074V01215  
 Diseño e Producción de Vacinas e Fármacos/V02M074V01214  
 Ferramentas Biotecnolóxicas para Análise Forense/V02M074V01216  
 Reprodución Asistida/V02M074V01213

#### **Outros comentarios**

Es aconsejable que los alumnos tengan conocimiento de inglés a nivel de comprensión de textos, ya que parte de las fuentes de información que consultarán están publicadas en esta lengua.