



DATOS IDENTIFICATIVOS

Diagnóstico Molecular en Patoloxías Hereditarias Humanas

Materia	Diagnóstico Molecular en Patoloxías Hereditarias Humanas			
Código	V02M105V01106			
Titulación	Máster Universitario en Metodoloxía e Aplicacións en Bioloxía Molecular			
Descritores	Creditos ECTS	Sinale	Curso	Cuadrimestre
	4	OP	1	1c
Lingua de impartición	Castelán			
Departamento	Bioquímica, xenética e inmunoloxía			
Coordinador/a	Valverde Perez, Diana			
Profesorado	Valverde Perez, Diana			
Correo-e	dianaval@uvigo.es			
Web	http://http://cvida.uvigo.es/			
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		
A8	Aplicar la técnica de la PCR y la secuenciación en estudios evolutivos y de biología molecular		
A11	Emplear marcadores moleculares para el estudio de la variabilidad genética de las poblaciones y en la gestión de programas de conservación		
A17	Aprender a diseñar, analizar y exponer un trabajo de investigación		

Competencias de materia

Resultados previstos na materia	Tipoloxía	Resultados de Formación e Aprendizaxe
Capacidad para interpretar árboles filogenéticos y utilizarlos para el contraste de hipótesis biológicas	saber	A1
Diagnosticar patologías hereditarias, en función de la información genética disponible y de la causa genética responsable en la familia en estudio	saber hacer	A4
Aplicar la técnica de la PCR y la secuenciación en estudios evolutivos y de biología molecular	saber hacer	A8
Emplear marcadores moleculares para el estudio de la variabilidad genética de las poblaciones y en la gestión de programas de conservación	saber hacer	A11
Aprender a diseñar, analizar y exponer un trabajo de investigación	saber	A17

Contidos

Tema		
Introducción	Vision general del curso Evaluacion y actividades	

1.-Elaboración y valoración de un árbol genealógico. Establecimiento de la herencia según datos familiares.	Definición. Historia familiar Recogida de información Conceptos y símbolos Tipos de herencia según los árboles genealógicos.
2.-Complicaciones a los patrones mendelianos.	Penetrancia Expresión variable Enfermedades de aparición tardía Anticipación Impronta parental Mutaciones de novo Mosaicismo germinal Herencia mitocondrial Multifactoriedad
3.- La entrevista y el consentimiento informado.	Condiciones de la entrevista Diseño de un consentimiento informado Hoja de información al paciente Legislación
4.-Búsqueda de información en bases de datos específicas. Posibilidad de Análisis directo y análisis indirecto.	NCBI OMIM ENSEMBL
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.- Herencia multigénica y efecto de genes moduladores	Ciliopatías

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	Actividade na que se formulan problemas e/ou exercicios relacionados coa materia. O alumno debe desenvolver as solucións adecuadas ou correctas mediante a exercitación de rutinas, a aplicación de fórmulas ou algoritmos, a aplicación de procedementos de transformación da información dispoñible e a interpretación dos resultados. Adóitase empregar como complemento da lección maxistral.
Estudo de casos/análises de situacións	Análise dun feito, problema ou suceso real coa finalidade de coñecelo, interpretalo, resolvelo, xerar hipóteses, contrastar datos, reflexionar, completar coñecementos, diagnosticalo e adestrarse en procedementos alternativos de solución.
Sesión maxistral	Exposición por parte do profesor dos contidos sobre a materia obxecto de estudo, bases teóricas e/ou directrices dun traballo, exercicio ou proxecto a desenvolver polo estudante.

Atención personalizada

Probas	Descrición
Traballos e proxectos	Actividade académica desenvolvida polo profesorado, individual ou en pequeno grupo, que ten como finalidade atender as necesidades e consultas do alumnado relacionadas co estudo e/ou temas vinculados coa materia, proporcionándolle orientación, apoio e motivación no proceso de aprendizaxe. Esta actividade pode desenvolverse de forma presencial (directamente na aula e nos momentos que o profesor ten asignados a titorías de despacho) ou de forma non presencial (a través do correo electrónico ou do campus virtual).

Avaliación

	Descrición	Cualificación
Resolución de problemas e/ou exercicios	O alumno debe desenvolver as solucións adecuadas ou correctas mediante a exercitación de rutinas, a aplicación de fórmulas ou algoritmos, a aplicación de procedementos de transformación da información dispoñible e a interpretación dos resultados	20

Estudo de casos/análises de situacións	Resolución de un problema ou suceso real coa finalidade de coñecelo, interpretalo, resolvelo, xerar hipóteses, contrastar datos, reflexionar, completar coñecementos, diagnósticalo e adestrarse en procedementos alternativos de solución	30
Traballos e proxectos	Realización y exposición en el aula de un trabajo relacionado con alguna patología hereditaria	50

Outros comentarios sobre a Avaliación

Bibliografía. Fontes de información

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/>,

T. Strachan, Andrew P. Read, **Human Molecular Genetics 4**, 2010,

John Baynes MS, **Medical Biochemistry**, 2007,

Alan Wright, **Genes and Common Diseases: Genetics in Modern Medicine**, 2007,

Recomendacións
