



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 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	http://http://masterbiotecnologiaavanzada.com/index.php/plan-docente/materias			
Descrición xeral	Materia enfocada ao desenvolvemento de capacidades e competencias no ámbito da identificación dos procesos celulares e moleculares responsables de enfermidade en humanos. É interese desta Materia, así mesmo, o desenvolvemento de capacidades específicas para o coñecemento e utilización das ferramentas de diagnóstico e terapia molecular.			

Competencias

Código	
A5	Que os estudantes posúan as habilidades de aprendizaxe que lles permitan continuar estudando dun xeito que terá que ser, en grande medida, autodirixido e autónomo.
C32	CEO12.- Coñecer os tipos de procesos moleculares e celulares de carácter xeral implicados en patoloxías.
C33	CEO13.- Saber realizar o diagnóstico molecular de enfermidades e terapia xénica.
D1	CGI1.- Capacidade de análise e síntese (localización de problemas e identificación das causas e a súa tipoloxía).
D2	CGI2.- Capacidade de organización e planificación de todos os recursos (humanos, materiais, información e infraestruturas).
D3	CGI3.- Capacidade de xestión da información (con apoio das tecnoloxías da información e as comunicacións).
D4	CGI4.- Capacidade de planificación e elaboración de estudos técnicos en biotecnoloxía microbiana, vexetal e animal.
D5	CGI5.- Capacidade para identificar problemas, buscar solucións e aplicarlas nun contexto biotecnolóxico profesional ou de investigación.
D6	CGI6.- Capacidade de comunicación oral e escrita dos plans e decisións tomadas.
D7	CGI7.- Capacidade para formular xuízos sobre a problemática ética e social, actual e futura, que expón a biotecnoloxía.
D8	CGI8.- Capacidade para lograr unha comunicación eficaz coa comunidade científica, profesional e académica, así como con outros sectores e medios de comunicación.
D9	CGIP1.- Capacidade de traballo en equipo multidepartamental dentro da empresa.
D10	CGIP2.- Capacidade de traballo nun contexto de sustentabilidade, caracterizado por: sensibilidade polo medio ambiente e polos diferentes organismos que o integran, así como concienciación polo desenvolvemento sostible.
D11	CGIP3.- Razoamento crítico e respecto profundo pola ética e a integridade intelectual.
D12	CGS1.- Adaptación a novas situacións legais ou novidades tecnolóxicas, así como a excepcións asociadas a situacións de urxencia.
D13	CGS2.- Aprendizaxe autónoma.
D14	CGS3.- Liderado e capacidade de coordinación.

D15 CGS4.- Sensibilización cara á calidade, o respecto ambiental, o consumo responsable de recursos e a recuperación de residuos.

Resultados de aprendizaxe

Resultados previstos na materia	Resultados de Formación e Aprendizaxe
Coñecer os tipos de procesos moleculares e celulares de carácter xeral implicados en patoloxías.	C32 D1 D2 D3 D4 D5 D6 D7 D8 D9 D10 D11 D12 D13 D14 D15
Saber realizar o diagnóstico molecular de enfermidades e terapia xénica.	C33 D1 D2 D3 D4 D5 D6 D7 D8 D9 D10 D11 D12 D13 D14 D15
Identificar e extraer da literatura especializada a información necesaria para a resolución dos problemas expostos.	A5 C32 C33 D1 D2 D3 D4 D5 D6 D7 D8 D9 D10 D11 D12 D13 D14 D15

Predisposición para actualizarse e adaptarse de acordo coas novas tecnoloxías do sector.

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

Contidos

Tema	
TEMA 1. ETIOLOXÍA MOLECULAR DA ENFERMIDADE EN HUMANOS	Desenvolvemento do concepto de enfermidade metabólica hereditaria. Desenvolvemento do concepto de enfermidade molecular. A mutación como orixe da variación e enfermidade xenéticas.
TEMA 2. TRASTORNOS MENDELIANOS	Patoxénesis molecular: bases bioquímicas dos trazos mendelianos. Desordes monoxénicos. Desordes asociadas ao ADN mitocondrial. Cromosomopatías.
TEMA 3. TRASTORNOS MULTIFACTORIAIS	Heteroxeneidade xenética. Estratexias para a análise molecular dos trazos multifactoriais: epidemioloxía xenética. Exemplos de desordes multifactoriais: trastornos esqueléticos, circulatorios, respiratorios, psiquiátricos e neurodexenerativos.
TEMA 4. DIAGNÓSTICO (E PRONÓSTICO) MOLECULAR DA ENFERMIDADE EN HUMANOS	Cambios epixenéticos. Modificacións epixenéticas en cancro, enfermidades neurolóxicas e autoinmunes. Aplicación de novas tecnoloxías. Consello xenético.
TEMA 5. TRATAMIENTO MOLECULAR DA ENFERMIDADE EN HUMANOS	Alternativas bioquímicas. Terapia xénica somática. Terapia celular e tisular.

Planificación

	Horas na aula	Horas fóra da aula	Horas totais
Lección maxistral	19	38	57
Prácticas de laboratorio	3.5	0	3.5
Probas de resposta curta	2	12	14
Informe de prácticas	0	0.5	0.5

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

Metodoloxía docente

	Descrición
Lección maxistral	As sesións teóricas, abordadas en forma de exposición e debate cos alumnos, proporcionan información avanzada sobre o coñecemento da base molecular da enfermidade en humanos, así como sobre as estratexias actuais para proceder ao seu diagnóstico molecular. Neste contexto, a aspiración céntrase en que o estudante asimile conceptos, desenvolver razoamentos críticos sobre eles e expoña as dúbidas e inquietudes que lle xurdan. Para cubrir este obxectivo de aprendizaxe, os profesores exporán os contidos baixo a súa responsabilidade de forma permanentemente interactiva cos alumnos, utilizando exemplos e exercicios que faciliten a asimilación dos conceptos de maior alcance, o contraste e debate das ideas e a clarificación dos asuntos que pola súa complexidade merezan un maior detemento.
Prácticas de laboratorio	Na actividade práctica prevista o alumno recibe un protocolo experimental, que é explicado detalladamente polo profesor. Indícaselle a metodoloxía da práctica, así como o equipamento instrumental que vai necesitar. Baixo a atenta e continua supervisión do profesor, o alumno desenvolve a práctica; leva a cabo o experimento e, con posterioridade, realiza os cálculos pertinentes e interpreta os resultados. Ao final deste proceso debe entregar unha Memoria da práctica na que queden reflectidos todos os pasos dados, os resultados obtidos, ademais da interpretación e discusión crítica destes segundo os contidos teóricos abordados nas conferencias de teoría.

Atención personalizada

Metodoloxías	Descrición
Lección maxistral	As dificultades xurdidas durante as exposicións e discusións dos contidos da Materia poderán liquidarse durante as propias sesións presenciais ou ben no marco de titorías persoais ou de grupo cos profesores en momentos previamente acordados. Así mesmo, bríndase a oportunidade de despachar vía e-mail cos profesores para atender calquera dificultade xurdida ou calquera aclaración que se precise sobre os contidos ou sobre a elaboración das tarefas que se poidan encomendar.
Prácticas de laboratorio	A práctica experimental contará coa permanente asesoría dun profesor responsable, quen brindará cantas explicacións e asesoría técnica precisense para a correcta realización da mesma.

Avaliación

	Descrición	Cualificación	Resultados de Formación e Aprendizaxe
Lección maxistral	Avaliácese mediante unha proba composta por preguntas de resposta curta, de tipo test e/ou estudo de casos. As sesións teóricas, abordadas en forma de exposición e debate cos alumnos, proporcionan información avanzada sobre o coñecemento da base molecular da enfermidade en humanos, así como sobre as estratexias actuais para proceder ao seu diagnóstico molecular. Neste contexto, a aspiración céntrase en que o estudante asimile conceptos, desenvolver razoamentos críticos sobre eles e expoña as dúbidas e inquietudes que lle xurdan. Por este motivo será obxecto así mesmo de valoración o seguimento do traballo do alumno, a súa asistencia, implicación e participación activa nas clases.	80	C32 D1 C33 D2 D3 D4 D5 D6 D7 D8 D9 D10 D11 D12 D13 D14 D15
Prácticas de laboratorio	Avaliarase mediante informe/memoria de prácticas. Os resultados elaborados da práctica experimental, xunto coa discusión dos mesmos, presentaranse en forma de Memoria. Valorarase, así mesmo, a implicación no traballo, a capacidade de cooperar dentro do equipo e o desenvolvemento xeral no laboratorio.	20	A5 C32 D1 C33 D2 D3 D4 D5 D6 D7 D8 D9 D10 D11 D12 D13 D14 D15

Outros comentarios sobre a Avaliación

Do mesmo xeito que o resto de materias do Máster, parte da avaliación realizarase de maneira continua durante os días asignados á docencia presencial. Calendario de Avaliación:

O exame final realizarase na súa primeira oportunidade o día 9 de abril de 2019, de 15:00 a 16:00, e na súa segunda o 2 de xullo, de 16:00-17:00. Ambas as probas de avaliación realizaranse nas aulas habituais de impartición das sesións maxistrais.

Bibliografía. Fontes 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

Recomendacións

Materias que continúan o temario

Prácticas Externas/V02M074V01302

Traballo de Fin de Máster/V02M074V01301

Materias que se recomenda cursar simultaneamente

Deseño de Novos Fármacos Específicos (Farmacoxía e Farmacoxenómica)/V02M074V01215

Deseño e Producción de Vacinas e Fármacos/V02M074V01214

Ferramentas Biotecnolóxicas para Análise Forense/V02M074V01216

Reproducción Asistida/V02M074V01213

Outros comentarios

É aconsellable que os alumnos teñan coñecemento de inglés suficiente para a comprensión de textos científicos, xa que parte das fontes de información que consultarán están publicadas nesta lingua.
