

## GUÍA DOCENTE

Curso 2012-2013

### 1. DESCRIPCIÓN DE LA ASIGNATURA

<b>Grado:</b>	<b>BIOTECNOLOGÍA</b>
<b>Doble Grado:</b>	
<b>Asignatura:</b>	<b>DIAGNÓSTICO MOLECULAR Y GENÉTICO</b>
<b>Módulo:</b>	<b>OPTATIVIDAD</b>
<b>Departamento:</b>	<b>BIOLOGÍA MOLECULAR E INGENIERÍA BIOQUÍMICA</b>
<b>Año académico:</b>	<b>2012-2013</b>
<b>Semestre:</b>	<b>PRIMERO</b>
<b>Créditos totales:</b>	<b>6</b>
<b>Curso:</b>	<b>3º</b>
<b>Carácter:</b>	<b>OPTATIVA</b>
<b>Lengua de impartición:</b>	<b>ESPAÑOL</b>

<b>Modelo de docencia:</b>	<b>C1</b>	
<b>a. Enseñanzas Básicas (EB):</b>		<b>50%</b>
<b>b. Enseñanzas de Prácticas y Desarrollo (EPD):</b>		<b>50%</b>
<b>c. Actividades Dirigidas (AD):</b>		

## GUÍA DOCENTE

Curso 2012-2013

### 2. EQUIPO DOCENTE

#### 2.1. Responsable de la asignatura NICOLÁS PRADOS DODD

2.2. Profesores	
<b>Nombre:</b>	NICOLÁS PRADOS DODD
<b>Centro:</b>	UNIVERSIDAD PABLO DE OLAVIDE
<b>Departamento:</b>	BIOLOGÍA MOLECULAR E INGENIERÍA BIOQUÍMICA
<b>Área:</b>	GENÉTICA
<b>Categoría:</b>	PROFESOR ASOCIADO
<b>Horario de tutorías:</b>	15:00-16:00 LUNES Y MARTES
<b>Número de despacho:</b>	E22P02N02
<b>E-mail:</b>	<a href="mailto:ngpradod@upo.es">ngpradod@upo.es</a>
<b>Teléfono:</b>	no



## GUÍA DOCENTE

Curso 2012-2013

<b>Nombre:</b>	<b>JORDÁN GARCÍA ORTEGA</b>
<b>Centro:</b>	UNIVERSIDAD PABLO DE OLAVIDE
<b>Departamento:</b>	BIOLOGÍA MOLECULAR E INGENIERÍA BIOQUÍMICA
<b>Área:</b>	GENÉTICA
<b>Categoría:</b>	PROFESOR SUSTITUTO
<b>Horario de tutorías:</b>	15:00-16:00 LUNES Y MARTES
<b>Número de despacho:</b>	E22P02N02
<b>E-mail:</b>	
<b>Teléfono:</b>	

## GUÍA DOCENTE

Curso 2012-2013

### 3. UBICACIÓN EN EL PLAN FORMATIVO

#### 3.1. Descripción de los objetivos

Al término de la formación impartida en esta materia, el alumno será capaz de:

- Conocer las bases teóricas del diagnóstico.
- Conocer los métodos actuales de diagnóstico molecular y genético y los de futura aplicación a corto plazo.
- Tener nociones sobre la importancia del consejo genético.

#### 3.2. Aportaciones al plan formativo

El módulo de optatividad está organizado en materias multidisciplinares en el que participan numerosas áreas de conocimiento. El elemento común de este módulo es la optatividad que le permite al estudiante particularizar su currículo.

Esta asignatura proporciona una visión básica del Diagnóstico Molecular que es una de las mayores áreas de crecimiento de la Genética y otras áreas y que forman parte del trabajo diario de laboratorios de diagnóstico a diferentes niveles.

Es una asignatura básica para aquellos licenciados en Biotecnología que tienen como objetivo trabajar en este tipo de empresas.

#### 3.3. Recomendaciones o conocimientos previos requeridos

Se aconseja el repaso de los conceptos aprendidos en las siguientes materias, cursadas con anterioridad: Genética, Biología Molecular, Bioquímica, Ingeniería Genética y Microbiología.

Se aconseja un nivel de inglés suficiente para la comprensión escrita de los textos.

Para las prácticas de laboratorio será imprescindible el uso de bata.

Se aconseja tener buenos conocimientos de informática a nivel de usuario y estar familiarizado con la plataforma de enseñanza virtual WebCT,

## GUÍA DOCENTE

Curso 2012-2013

### 4. COMPETENCIAS

#### 4.1 Competencias de la Titulación que se desarrollan en la asignatura

- Comprender el método científico.
- Utilizar la literatura científica y técnica de vanguardia, adquiriendo la capacidad de percibir claramente los avances actuales y los posibles desarrollos futuros.
- Desarrollar los métodos de adquisición, interpretación y análisis de la información junto con una comprensión crítica de los contextos apropiados para su uso, para aplicar sus conocimientos de forma profesional y demostrar sus competencias por medio de la elaboración y defensa de argumentos y la resolución de problemas dentro de su área de estudio.
- Desarrollar la capacidad creativa que origine la innovación y la identificación de las analogías entre situaciones que permita la aplicación de soluciones conocidas a nuevos problemas.

#### 4.2. Competencias del Módulo que se desarrollan en la asignatura

- El módulo de optatividad tiene como objetivo profundizar en determinadas disciplinas seleccionadas entre una amplia abanico de opciones que, por su naturaleza, actualidad o interés práctico, pueden permitir a los estudiantes un cierto grado de especialización, dentro del grado de biotecnología, o de otros grados y, por lo tanto, generar currículos específicos según los intereses concretos. Dados los aspectos multidisciplinares de este módulo y (por lo anteriormente expuesto) para evitar la repetición de competencias ya relacionadas en las asignaturas de los otros módulos (que, con frecuencia, las asignaturas optativas desarrollan con mayor profundidad) no se realiza en este apartado un listado exhaustivo de competencias y resultados del aprendizaje.

#### 4.3. Competencias particulares de la asignatura

- Capacidad para localizar la información relevante necesaria para evaluar un diagnóstico molecular o genético.
- Capacidad crítica científica para evaluar nuevos diagnósticos en publicaciones especializadas o no.
- Capacidad para transmitir en lenguaje llano estas competencias a personas ajenas a este área.

## GUÍA DOCENTE

Curso 2012-2013

### 5. CONTENIDOS DE LA ASIGNATURA (TEMARIO)

#### **Teoría**

1. Diagnóstico molecular de enfermedades infecciosas
2. Diagnóstico de alteraciones cromosómicas
3. Diagnóstico de enfermedades mendelianas simples
4. Diagnóstico de enfermedades genéticas complejas
5. Diagnóstico de identidad y parentesco
6. Diseño del laboratorio, seguridad y control de calidad
7. Aspectos sociales y éticos

#### **Prácticas**

Práctica 1 (Presencial)

Diagnóstico de la delección  $>f508$  en el gen CFTR mediante mutagénesis dirigida mediada por PCR y diagnóstico de la enfermedad incontinencia pigmenti mediante PCR.

Práctica 2 (Presencial)

Cariotipo humano y FISH: alteraciones cromosómicas.

Práctica 3 (Presencial)

Caso práctico en diagnóstico clínico

## GUÍA DOCENTE

Curso 2012-2013

### 6. METODOLOGÍA Y RECURSOS

- Sesiones de teoría: clases expositivas impartidas por el profesor. En estas sesiones se presentarán en el aula los conceptos y fuentes utilizando el método de la lección. Se intentará el mayor grado de interacción con los estudiantes.
- Sesiones de prácticas de laboratorio: Se impartirán a grupos máximo de 20 estudiantes.

A lo largo del curso se organizarán varias prácticas relacionadas con el temario de la asignatura, alguna de las cuales podrá realizarse mediante la plataforma virtual, mientras que las presenciales constarán de una o varias sesiones. Las prácticas presenciales se realizarán en grupos de unos 20 alumnos y su contenido estará colgado previamente en el Aula Virtual. Al final de cada práctica se realizará un cuestionario en el Aula Virtual acerca de su contenido que será evaluado.

Las prácticas son obligatorias, aunque la parte presencial es optativa. Debido a las características de la asignatura (optativa o de libre configuración), es imposible garantizar que las prácticas de esta asignatura no coincidan con otras clases o prácticas obligatorias o de asignaturas troncales.

La asistencia a las clases prácticas sumará 2 puntos por práctica y los cuestionarios se evaluarán sobre 2 puntos. El máximo de puntos que se puede obtener por práctica es, por tanto, 4. Las prácticas virtuales se evaluarán sobre 4 puntos. Al poderse llegar a la máxima nota (10,0) con los 100 puntos del examen, la asistencia a las prácticas aunque recomendable no es imprescindible. Si es obligatorio realizar los cuestionarios de todas las prácticas.

#### TRABAJOS

A lo largo del curso se propondrá la realización de distintos trabajos. Estos trabajos son voluntarios y podrán ser personalizados, en equipo y generales.

Los trabajos personalizados se evaluarán sobre 5 puntos o menos dependiendo de sus características. Cada alumno desarrollará un aspecto distinto e independiente del resto de alumnos. Habitualmente uno de ellos consiste en la edición de términos de la Wikipedia relacionados con la asignatura.

Los trabajos generales serán el mismo para todos los alumnos y se evaluarán sobre 5 puntos o menos. Estos trabajos pueden ser colgados en la webCT o durante las clases teóricas indistintamente. Puede darse el caso de que se realice un trabajo durante determinada clase sobre la marcha. En ese caso solo los alumnos que han asistido a

## GUÍA DOCENTE

Curso 2012-2013

clase tienen la opción de realizar dicho trabajo.

- También se valorará con un número variable de puntos la participación en los foros de la asignatura generando o resolviendo las dudas de los compañeros sobre el contenido de la asignatura.
- Sesiones de tutoría: Habrá dos tipos de tutorías, presenciales y virtuales. Las tutorías presenciales podrán ser a su vez en grupo o individuales.
- Trabajo autónomo del alumno: Consistirá en la preparación de forma autónoma del examen, la consulta de la bibliografía y la preparación y presentación de actividades no presenciales.
  
- El horario de tutoría será, los miércoles y jueves de 10:00 a 12:30 h en el despacho nº 2, 2ª planta del Edif. 22, o en cualquier otro horario previo acuerdo. Es importante confirmar previamente la asistencia puesto que no siempre se estará físicamente en el despacho.

La vía de contacto principal será tras las clases teóricas o prácticas o a través del correo electrónico del aula virtual.

### RECURSOS

- Bibliografía.
- Aula virtual (WebCT): El aula virtual será la plataforma para la entrega de cuestiones y para el acceso, entre otros, a los siguientes recursos:
  - Diapositivas de las exposiciones del profesor
  - Foros de discusión
  - Enlaces a páginas web de interés
  - Enlaces a videos y documentales



## GUÍA DOCENTE

Curso 2012-2013

### 7. EVALUACIÓN

< 50 puntos: suspenso

- 50 - 69 puntos: aprobado
- 70 - 89 puntos: notable
- 90 puntos: sobresaliente

Examen final: sobre 100 puntos

Es posible que a lo largo del curso haya parciales eliminatorios de materia.

Asistencia a prácticas 2-3 puntos por práctica+2-3 puntos por preguntas de prácticas hasta 5 puntos.

Otros trabajos 5 puntos por trabajo

De forma arbitraria se podrían distribuir más puntos por méritos destacados del alumno durante la asignatura.

Es posible obtener más de 100 puntos y no existe un máximo definido pues depende del número de trabajos realizados y su evaluación.

Las posibles Matrículas de Honor se podrán otorgar entre aquellos alumnos con un mínimo de 90 puntos. El número de Matrículas de Honor depende del número de alumnos matriculados.

Para la convocatoria de julio se reservarán los puntos obtenidos en los trabajos y prácticas realizados durante el curso. En caso de no haber realizado las prácticas, el alumno deberá superar el examen de prácticas correspondiente que, en ese caso, se realizará simultáneamente al examen de los contenidos teóricos o vía WebCT a discreción del profesor.

### 8. BIBLIOGRAFÍA GENERAL

No existe un único texto recomendable que cubra todo el programa con la extensión y detalle que requieren algunos temas.

Bibliografía básica (Manuales)

Los textos citados a continuación son los que mejor se adaptan a los contenidos de la asignatura :

## GUÍA DOCENTE

Curso 2012-2013

- Trent, R.J. "Molecular Medicine". 3ª ed. Elsevier, 2005
  - Serre, J.L. "Diagnostic Techniques in Genetics". John Wiley & Sons, 2006
  - Buckingham, L y Flaws, M.L. "Molecular Diagnostics: Fundamentals, Methods and Clinical Applications" F. A. Davis Company, 2007
- Bibliografía complementaria (Monografías)
- Bradley, J., Johnson, D. y Pober, B. "Medical genetics" 3ª ed. Blackwell, 2006
  - Day, I.N.M., Humphries, S.E. "Genetics of Common Diseases. Future therapeutic and diagnostic possibilities". BIOS Scientific Publishers. Oxford, 2002
  - Elles, R. y Mountford, R. "Molecular Diagnosis of Genetic Diseases". Humana Press, 2ª ed., 2002
  - "Emery and Rimoin's Principles and Practice in Medical Genetics". Churchill Livingstone, 5ª ed., 2006
  - Jeffery, S., Booth, J. y Myint, S. "Molecular Diagnosis". BIOS Scientific Publishers, 2000
  - Jorde, L.B., Carey, J.C., Bamshad, M.J. y White, R.L. "Genética Médica". Elsevier-Mosby, 3ª ed., 2004
  - Killeen, A.A. "Principles of Molecular Pathology". Humana Press, Totowa, New Jersey, 2004
  - Korf, B. "Human genetics and genomics". Blackwell Publishing, 2006
  - Kumar, D. "Genomics and clinical medicine". Oxford University Press Inc, USA, 2007
  - Leonard, D.G.B. "Diagnostic molecular pathology". Saunders, 2003
  - McKinlay Gardner, R.J. y Sutherland, G.R. "Chromosome Abnormalities and Genetic Counseling". Oxford University Press, 3ª ed., 2003
  - Nussbaum, R.L., McInnes, R.R., Williard H.F. "Genética en Medicina". Thompson and Thompson 5ª ed. Ed Masson, 2004
  - Pasternak, J.K. "An introduction to human molecular genetics: mechanisms of inherited diseases". Recurso electrónico, 2005
  - Patrinos, G.P. y Ansoorge, W. "Molecular Diagnostics". Elsevier, 2005
  - Ross, D.W. "Introduction to molecular medicine". Springer, cop. 3ª ed., 2002
  - Sanjurjo, P. y Baldellou, A. "Diagnóstico y tratamiento de las enfermedades metabólicas hereditarias". Ergón, 2006
  - Sudbery, P. "Genética molecular humana". Pearson Educación, 2ª ed., 2004.
  - Young, I.D. "Medical Genetics". Oxford University Press, 2005