

Guía docente / *Course Syllabus*

2018-19

1. Descripción de la Asignatura / *Course Description*

Asignatura <i>Course</i>	DIAGNÓSTICO MOLECULAR (docencia en inglés)
Códigos <i>Code</i>	202112
Facultad <i>Faculty</i>	Facultad de Ciencias Experimentales
Grados donde se imparte <i>Degrees it is part of</i>	Grado en Biotecnología
Módulo al que pertenece <i>Module it belongs to</i>	Optativas
Materia a la que pertenece <i>Subject it belongs to</i>	Optativas
Departamento responsable <i>Department</i>	Biología Molecular e Ingeniería Bioquímica
Curso <i>Year</i>	3º
Semestre <i>Term</i>	1º
Créditos totales <i>Total credits</i>	6
Carácter <i>Type of course</i>	Optativa
Idioma de impartición <i>Course language</i>	Inglés
Modelo de docencia <i>Teaching model</i>	C1

Clases presenciales del modelo de docencia C1 para cada estudiante: 23 horas de enseñanzas básicas (EB), 22 horas de enseñanzas prácticas y de desarrollo (EPD) y 0 horas de actividades dirigidas (AD). Hasta un 10% de la enseñanza presencial puede sustituirse por docencia a distancia (también presencial, pero posiblemente asincrónica), de acuerdo con la programación de la Asignatura publicada antes del comienzo del curso.

Number of classroom teaching hours of C1 teaching model for each student: 23 hours of general teaching (background), 22 hours of theory-into-practice (practical group tutoring and skill development) and 0 hours of guided academic activities. Up to 10% of face-to-face sessions can be substituted by online teaching, in accordance with the course schedule published before it begins.

2. Responsable de la Asignatura / *Course Coordinator*

Nombre <i>Name</i>	Nicolás Gabriel Prados Dodd
Departamento <i>Department</i>	Biología Molecular e Ingeniería Bioquímica
Área de conocimiento <i>Field of knowledge</i>	Genética
Categoría <i>Category</i>	Profesor Asociado Lou
Número de despacho <i>Office number</i>	E22P2Despacho22
Teléfono <i>Phone</i>	no tengo
Página web <i>Webpage</i>	
Correo electrónico <i>E-mail</i>	ngpradod@upo.es

3. Ubicación en el plan formativo / *Academic Context*

Breve descripción de la asignatura <i>Course description</i>	Learn the basics of diagnostic test and the different methods used for Molecular Diagnostics through its application for Clinical Human Molecular and Genetics Diagnosis
Objetivos (en términos de resultados del aprendizaje) <i>Learning objectives</i>	At the end of the course, the student will be able to: <ul style="list-style-type: none">• Appreciate the actual available molecular diagnostic tests• Be able to assess scientific reports about molecular diagnostic tests• Understand some basics about genetic counselling
Prerrequisitos <i>Prerequisites</i>	<ul style="list-style-type: none">• General knowledge of Genetics, Molecular Biology and Biochemistry.• Good English.• Managing bibliography and computers. It will be essential to use the “Aula Virtual”.
Recomendaciones <i>Recommendations</i>	
Aportaciones al plan formativo <i>Contributions to the educational plan</i>	This subject provides practical application of molecular biology for biotechnologists in the field of molecular testing.

4. Competencias / *Skills*

Competencias básicas de la Titulación que se desarrollan en la Asignatura <i>Basic skills of the Degree that are developed in this Course</i>	CB2 - Que los estudiantes sepan aplicar sus conocimientos a su trabajo o vocación de una forma profesional y posean las competencias que suelen demostrarse por medio de la elaboración y defensa de argumentos y la resolución de problemas dentro de su área de estudio CB3 - Que los estudiantes tengan la capacidad de reunir e interpretar datos relevantes (normalmente dentro de su área de estudio) para emitir juicios que incluyan una reflexión sobre temas relevantes de índole social, científica o ética
--	---

	<p>CB4 - Que los estudiantes puedan transmitir información, ideas, problemas y soluciones a un público tanto especializado como no especializado</p>
<p>Competencias generales de la Titulación que se desarrollan en la Asignatura <i>General skills of the Degree that are developed in this Course</i></p>	<p>CG3 - Utilizar con rigor la terminología, nomenclatura y sistemas de clasificación en cada una de las materias impartidas.</p> <p>CG4 - Comprender el método científico. Conocer, entender y aplicar las herramientas, técnicas y protocolos de experimentación en el laboratorio y adquirir las capacidades de observación e interpretación de los resultados obtenidos.</p> <p>CG6 - Trabajar de forma adecuada en un laboratorio biológico, químico o bioquímico, conociendo y aplicando las normativas y técnicas relacionadas con seguridad e higiene, manipulación de animales de laboratorio y gestión de residuos.</p> <p>CG8 - Adquirir, desarrollar y aplicar las principales técnicas de preparación, tinción y observación de muestras biológicas.</p> <p>CG9 - Desarrollar los métodos de adquisición, interpretación y análisis de la información biológica junto con una comprensión crítica de los contextos apropiados para su uso, mediante el estudio de manuales, monografías, ensayos, artículos originales, etc.</p> <p>CG10 - Utilizar la literatura científica y técnica de vanguardia, adquiriendo la capacidad de percibir claramente los avances actuales y los posibles desarrollos futuros</p> <p>CG14 - Ser capaz de implicarse en el desarrollo actual de la biotecnología y sus aplicaciones, así como de los aspectos filosóficos y éticos implicados.</p> <p>CG15 - Ser capaz de comunicar los aspectos fundamentales de la biotecnología tanto a otros profesionales de su tarea de trabajo o de área afines, como a un público no especializado, así como emitir juicios que incluyan una reflexión sobre temas relevantes de índole social, científica o ética.</p> <p>CG16 - Ser capaz de concienciar a otros sobre la importancia de las aportaciones de la biotecnología a los debates y controversias que su desarrollo genera y como este conocimiento y su comprensión mejora la generación de una opinión informada sobre la calidad y sostenibilidad de los recursos.</p> <p>CG21 - Ser consciente de las implicaciones ambientales, económicas y legales de la explotación empresarial de los procesos y productos biotecnológicos.</p> <p>CG23 - Saber analizar, sintetizar y utilizar el razonamiento crítico en ciencia.</p> <p>CG26 - Comprender la aplicabilidad de los conocimientos que se adquieren, a la tarea profesional de un biotecnólogo, no sólo a pequeña escala, sino desde un punto de vista amplios y beneficiosos al conjunto de la sociedad.</p>
<p>Competencias transversales de la Titulación que se desarrollan en la Asignatura <i>Transversal skills of the Degree that are developed in this Course</i></p>	
<p>Competencias específicas de la Titulación que se desarrollan en la Asignatura <i>Specific competences of the Degree that are developed in the Course</i></p>	<p>CE48 - Conocer los principales problemas de la bioética en el campo de la salud pública, la producción y manejo de alimentos y medicamentos, los trasplantes, la genética, la reproducción asistida, la eutanasia, las drogas, etc.</p> <p>CE50 - Resolver razonadamente problemas genéticos básicos</p>

	siendo capaz de valorar, interpretar y aplicar el resultado obtenido para generar una respuesta o una conclusión.
Competencias particulares de la asignatura, no incluidas en la memoria del título <i>Specific skills of the Course, not included in the Degree's skills</i>	<p>Degree skills developed in the course</p> <ul style="list-style-type: none"> • Understanding the scientific method • Use of the scientific literature so you can perceive clearly recent advances and future developments • Be able to develop the ability to acquire, interpret and analyse information related to molecular diagnostics. • The capacity to solve problems related to similar aspects to the solutions provided during the subject. <p>Specific skills</p> <ul style="list-style-type: none"> • Understanding of the theory of diagnostic testing • Recognize the uses and clinical applications of modern molecular diagnostics • Search of the necessary information to do a genetic counselling or interpret a molecular test • Ability to describe in clear language the implications of the result of a test to someone without a genetic or molecular background. • Due to the multidisciplinary characteristics of optative subjects, many of the skills overlap with the general subjects of the degree described elsewhere.

5. Contenidos de la Asignatura: temario / *Course Content: Topics*

TEMA 1	MOLECULAR DIAGNOSTICS OF INFECTIOUS DISEASES: BASIC MOLECULAR DIAGNOSTIC TOOLS
1.1	Theory of Diagnostic Tests
1.2	Quantifying DNA/RNA: PCR
1.3	Non PCR amplifications for quantification
1.4	Sequencing
1.5	Next generation sequencing and next-next generation sequencing: applications in infectious diseases
TEMA 2	DNA PROFILING
TEMA 3	CYTOGENETICS
3.1	Karyotype
3.2	FISH
3.3	Arrays
3.4	Sequencing
TEMA 4	MENDELIAN DISORDERS
4.1	Heredity & Pedigree
4.2	Databases (OMIM & GeneReviews)
4.3	Strategies
4.4	Cystic Fibrosis & linkage analysis
4.5	Arrays & whole genome sequencing
TEMA 5	MOLECULAR TESTING OF NON-MENDELIAN MONOGENIC DISORDERS
5.1	Mosaicism
5.2	Mitochondrial disorders
5.3	Imprinting disorders
TEMA 6	COMPLEX DISORDERS

6.1	Theory
6.2	Searching for complex disorders alleles (GWL, GWA)
6.3	Counselling
TEMA 7	CANCER & IMMUNITY

6. Metodología y recursos / *Methodology and Resources*

Metodología general <i>Methodology</i>	The tandem "student-professor" through the "coincident work" represent the 30% of the total time scheduled for this subject. This 30% is distributed as follows: Basic Teachings (70%), Lab Sessions (15%) and Guided Activities (15%). It is expected that the 60% of the time dedicated to a subject is student autonomous work. The last 10% is dedicated to evaluation tasks.
Enseñanzas básicas (EB) <i>General teaching</i>	Basic Teaching The course includes up to 24 hours of classes (on site) where we will develop the basics of the subject For the development of the basic teachings assigned classrooms will be used, with up to 20 people and equipped with computer for video projection, allowing presentations with images and animations for the presentation of concepts. In addition, all classrooms have slates for the detailed explanation of those concepts requiring additional explanations or detail.
Enseñanzas prácticas y de desarrollo (EPD) <i>Theory-into-practice</i>	Lab Sessions Throughout the course, part of theoretical knowledge will be developed in 3 lab sessions: <ul style="list-style-type: none"> • Case report: Interpretation of a real case of molecular testing and genetic counselling. It will be supervised by Nicolás Prados and it will be instructed in a computer classroom. • Molecular testing of cystic fibrosis. • Visit of a clinical molecular testing facility and interpretation of arrays. These two sessions will be imparted by an assigned professor and may be changed due to availability of the external facility. Hands-on lab sessions are conducted primarily in the student's laboratory of Genetics, equipped with the necessary instrumental to perform different practices. Laboratories also have audio visual, simulation tools and consumables necessary for practice.
Actividades académicas dirigidas (AD) <i>Guided academic activities</i>	Guided Activities (Homework) Throughout the course different homework will be distributed to all students. Some will be common and other will be personalized to each student. They will have a time limit to be returned by the "Aula Virtual". <ol style="list-style-type: none"> 1. Virtual Lab at the Howard Hughes Institute: a virtual lab session of a immunoassay and a sequencing test 2. Wikipedia edition of terms related to Molecular Diagnostics 3. Newsroom: search and review of subject-related news in the media 4. Gene counselling case.

7. Criterios generales de evaluación / *Assessment*

Primera convocatoria ordinaria (convocatoria de curso)	El 100% de la calificación procede de la evaluación continua. El 0% de la calificación procede del examen o prueba final.
--	--

<p><i>First session</i></p>	<p>Focussing on the continuous evaluation of the student, there will be six assessments of the Basic Content. They will consist on an Assignment on the Virtual Classroom. They can be done at the University facilities or at home. There is no restriction in the use of any available resource. There will be 25 hours to finish the assignment and it will be scheduled from Thursday 15:00 hours to Friday 15:00 hours. The assignment will be scheduled the following week after the end of the lesson evaluated. There will be no exceptions unless it is a holiday (it would be moved to the next week). The assignment is designed to be completed in one hour, the virtual classroom will provide a two hours' window to finish the assignment once started. The student is responsible to have a working computer and internet connection. The assignment should be done alone. Plagiarism is not allowed, but, as it is not possible to control if the assignment is done alone, in groups or copying previous answers, suspicions of plagiarism will be under marked. Each assignment will be scored up to 15 points. These assignments substitute the final exam in February. There will be no partial exams to increase the final score. If a student wants to improve his mark, he must renounce the actual score and sit the July exam. No final exam</p>
<p>Segunda convocatoria ordinaria (convocatoria de recuperación) <i>Second session (to re-sit the exam)</i></p>	
<p>Convocatoria extraordinaria de noviembre <i>Extraordinary November session</i></p>	<p>Se activa a petición del alumno siempre y cuando éste esté matriculado en todas las asignaturas que le resten para finalizar sus estudios de grado, tal y como establece la Normativa de Progreso y Permanencia de la Universidad. Se evaluará del total de los conocimientos y competencias que figuren en la guía docente del curso anterior, mediante el sistema de prueba única.</p>
<p>Criterios de evaluación de las enseñanzas básicas (EB) <i>General teaching assessment criteria</i></p>	<p>Durante la evaluación continua: 6 tests on line up to 15 points per test Durante el examen o prueba final (1ª convocatoria): No test Durante el examen o prueba final (2ª convocatoria):</p>
<p>Criterios de evaluación de las enseñanzas prácticas y de desarrollo (EPD) <i>Theory-into-practice assessment criteria</i></p>	<p>Durante la evaluación continua: Each session will be evaluated depending on the attendance to the session and/or a test depending on the characteristics of each one. They will be scored up to 5 points. The details will be advanced in each case. In some situations, extra points may be awarded (up to 5 points): • Active participation in class or in the Virtual Classroom • Outstanding answers in the assignments • Exceptional homework. Note that clarity and concision is awarded. Extensive work of thousands of words will be under scored. Durante el examen o prueba final (1ª convocatoria): No final test for lab sessions Durante el examen o prueba final (2ª convocatoria):</p>
<p>Criterios de evaluación de las actividades académicas dirigidas (AD) <i>Criteria of assessment of guided academic activities</i></p>	<p>Durante la evaluación continua: There will be up to four student works proposed to the students. Some works will be general (the same for all the students) and other will be personalized. Examples of this work will be: • HHI Virtual Lab</p>

	<ul style="list-style-type: none"> • Wikipedia edition • Gene counselling case • News comments <p>Each homework will be scored up to 5 points. Durante el examen o prueba final (1ª convocatoria): No final test for AD Durante el examen o prueba final (2ª convocatoria):</p>
Puntuaciones mínimas necesarias para aprobar la Asignatura <i>Minimum passing grade</i>	1ª convocatoria: The different activities of the course will generate points. All points are added to calculate the final score: <ul style="list-style-type: none"> • “Sobresaliente”: 90 or more points • “Notable”: 70 or more points • “Aprobado”: 50 or more points Matrícula de Honor: 1 will be distributed to the student with more points. It is possible to get more than 100 points: <ul style="list-style-type: none"> • Content assessment: 90 points max • Homework assessment: 20 points max 2ª convocatoria:
Material permitido <i>Materials allowed</i>	The tests are performed at home with any available information
Identificación en los exámenes <i>Identification during exams</i>	En cualquier momento de la realización de una prueba de evaluación los profesores podrán requerir la acreditación de la identidad de cualquier estudiante, mediante la exhibición de su carnet de estudiante, documento nacional de identidad, pasaporte u otro documento válido a juicio del examinador. Si no lo hiciese, el estudiante podrá continuar la prueba, que será calificada solo si la documentación es presentada en el plazo que el examinador establezca.
Observaciones adicionales <i>Additional remarks</i>	8. Literature Because it is a very fast developing field no general text is recommended as they are all outdated. During the development of the course specific reviews, articles or websites will be described for tracking specific topics. The following list is just an example. <ul style="list-style-type: none"> - 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 Ansorge, 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

Los estudiantes inmersos en un programa de movilidad o en un programa de deportistas de alto nivel, así como los afectados por razones laborales, de salud graves o por causas de fuerza mayor debidamente acreditadas, tendrán derecho a que en la convocatoria de curso se les evalúe mediante un sistema de evaluación de prueba única. Para ello, deberán comunicar la circunstancia al profesor responsable de la asignatura antes del fin del periodo docencia presencial.

Students enrolled in a mobility program or a program for high-level athletes, as well as students affected by work or serious health problems or reasons of force majeure duly accredited, will have the right to be evaluated during the first session through a single test evaluation system. To do this, they must report changes in their circumstances to the program coordinator before the end of the teaching period.

8. Bibliografía / Bibliography

- Varios (Varios) "Ver texto principal."