

Any acadèmic	2016-17
Assignatura	11221 - Diagnòstic Molecular i Teràpia Gènica
Grup	Grup 1, 2S
Guia docent	A
Idioma	Català

Identificació de l'assignatura

Assignatura	11221 - Diagnòstic Molecular i Teràpia Gènica
Crèdits	1,2 de presencials (30 hores) 3,8 de no presencials (95 hores) 5 de totals (125 hores).
Grup	Grup 1, 2S (Campus Extens)
Període d'impartició	Segon semestre
Idioma d'impartició	Català

Professors

Professor/a	Horari d'atenció als alumnes					
	Hora d'inici	Hora de fi	Dia	Data d'inici	Data de fi	Despatx
Ana García Fernández de Castillo ana.garcia@uib.es	18:00	19:00	Dilluns	20/02/2017	05/06/2017	En el mismo aula donde se imparte la clase.
José Antonio Jurado Rivera jose.jurado@uib.es	12:00	14:00	Divendres	15/09/2016	14/09/2017	Despatx 22 Àrea de Genètica

Contextualització

Requisits

Competències

Específiques

- * Conèixer les principals estratègies de diagnòstic molecular i les seves aplicacions en la teràpia gènica. Adquisició de nocions avançades en l'àmbit de la detecció de mutacions i de la detecció de noves regions implicades en patologia. Aprenentatge de les bases teòriques i experimentals relacionats amb l'associació gens-malalties mitjançant anàlisis de lligament i la implementació de tècniques genòmiques a gran escala. Familiaritzar-se amb les principals modificacions epigenètiques d'interès diagnòstic.

Genèriques

- * Posseir i comprendre coneixements que aportin una base o oportunitat de ser originals en el desenvolupament i/o aplicació d'idees, sovint en un context d'investigació. Que els estudiants sàpiguen aplicar els coneixements adquirits i la seva capacitat de resolució de problemes en entorns nous o poc

Any acadèmic	2016-17
Assignatura	11221 - Diagnòstic Molecular i Teràpia Gènica
Grup	Grup 1, 2S
Guia docent	A
Idioma	Català

coneguts dins de contextos més amplis (o multidisciplinaris) relacionats amb la seva àrea d'estudi. Que els estudiants siguin capaços d'integrar coneixements i enfrontar-se a la complexitat de formular judicis a partir d'una informació que, sent incompleta o limitada, inclogui reflexions sobre les responsabilitats socials i ètiques vinculades a l'aplicació dels seus coneixements i judicis. Que els estudiants sàpiguen comunicar les seves conclusions (i els coneixements i raons últimes que les sustenten) a públics especialitzats i no especialitzats d'una manera clara i sense ambigüitats. Que els estudiants posseïxin les habilitats d'aprenentatge que els permetin continuar estudiant d'una manera que haurà de ser en gran mesura autodirigida o autònoma..

Bàsiques

- * Podeu consultar les competències bàsiques que l'estudiant ha d'haver assolit en acabar el màster a l'adreça següent: http://estudis.uib.cat/master/comp_basiques/

Continguts

Continguts temàtics

- Temes 1 y 2. 1.- Estratègies de diagnòstic molecular y 2.- Detecció de mutacions
Mètodes de barrido: Single Strand Conformation Polymorphism, Denaturing Gradient Gel Electrophoresis, Temperature Gradient Gel Electrophoresis, Denaturing HPLC, Mismatch Cleavage, Protein Truncation Test i seqüenciació. Mètodes de confirmació: RFLPs, Allele Specific Oligonucleotide, Amplificació al·lel-específica, Oligonucleotide Ligation Assay, MLPA. Casos clínics.
- Tema 3. 3.- Noves estratègies en citogenètica
Nomenclatura bàsica, tipus d'anomalies cromosòmiques: Anomalies estructurals balancejades o equilibrades (Translocacions Recíproques, Translocacions Robertsonianes, Inversió, Inserció), Anomalies estructurals no balancejades o desequilibrades (Deleció, Duplicació, Addició, Anells, Isocromosoma, Cromosoma Derivat, Cromosomes Marcadors). Malalties relacionades amb aquestes anomalies. Tècniques de citogenètica molecular: FISH, tipus de sondes i aplicacions, M-FISH, SKY, CGH o Hibridació Genòmica Comparada, arrays CGH. Casos clínics.
- Tema 4. 4.- Associació gens-malalties mitjançant ligament i tècniques genòmiques (GWAs)
Associació gens-malalties mitjançant ligament i tècniques genòmiques (GWAs)
- Tema 5. 5.- Identificació de noves regions del genoma implicades en patologia
Identificació de noves regions del genoma implicades en patologia
- Tema 6. 6.- Modificacions epigenètiques d'interès diagnòstic
Metilació, modificació d'histones, RNAs no codificants. empremta genòmica. Malalties relacionades amb les modificacions epigenètiques. Tècniques de detecció de modificacions epigenètiques. Epigenètica i tècniques de reproducció assistida. Casos clínics.
- Tema 7. 7.- Cèl·lules mare i enginyeria de teixits y 8.- Avanços en teràpia gènica

Any acadèmic	2016-17
Assignatura	11221 - Diagnòstic Molecular i Teràpia Gènica
Grup	Grup 1, 2S
Guia docent	A
Idioma	Català

Els alumnes preparen una exposició oral sobre una llista de malalties i tractaments relacionats amb aquest tema.

Metodologia docent

Activitats de treball presencial

Modalitat	Nom	Tip. agr.	Descripció	Hores
Classes teòriques	Classes magistrals	Grup gran (G)	Contingut	17
Seminaris i tallers	Exposicions orals individuals	Grup mitjà (M)	Demostrar l'aprenentatge	3
Seminaris i tallers	Resolució de problemes	Grup mitjà (M)	Comprendre la matèria	5
Tutories ECTS	tutories ECTS	Grup mitjà (M)	resoldre dubtes	5

A començament del semestre hi haurà a disposició dels estudiants el cronograma de l'assignatura a través de la plataforma UIBdigital. Aquest cronograma inclourà almenys les dates en què es faran les proves d'avaluació contínua i les dates de lliurament dels treballs. A més, el professor o la professora informará els estudiants si el pla de treball de l'assignatura es durà a terme a través del cronograma o per una altra via, inclosa la plataforma Campus Extens.

Activitats de treball no presencial

Modalitat	Nom	Descripció	Hores
Estudi i treball autònom individual	Estudi	Adquirir coneixements	95

Riscs específics i mesures de protecció

Les activitats d'aprenentatge d'aquesta assignatura no comporten riscos específics per a la seguretat i salut dels alumnes i, per tant, no cal adoptar mesures de protecció especials.

Avaluació de l'aprenentatge dels estudiants



Any acadèmic	2016-17
Assignatura	11221 - Diagnòstic Molecular i Teràpia Gènica
Grup	Grup 1, 2S
Guia docent	A
Idioma	Català

Clases magistrals

Modalitat	Classes teòriques
Tècnica	Proves objectives (recuperable)
Descripció	Contingut
Criteris d'avaluació	Proves de resposta breu

Percentatge de la qualificació final: 50%

Exposicions orals individuals

Modalitat	Seminaris i tallers
Tècnica	Tècniques d'observació (no recuperable)
Descripció	Demostrar l'aprenentatge
Criteris d'avaluació	Prova oral

Percentatge de la qualificació final: 25%

Resolució de problemes

Modalitat	Seminaris i tallers
Tècnica	Proves objectives (recuperable)
Descripció	Comprendre la matèria
Criteris d'avaluació	Resolució de problemes

Percentatge de la qualificació final: 25%

Recursos, bibliografia i documentació complementària

Es donaran a classe

Bibliografia bàsica

Es donaran a classe

Bibliografia complementària

Es donaran a classe

