

Guia docent

Identificació de l'assignatura

Assignatura / Grup	11221 - Diagnòstic Molecular i Teràpia Gènica / 1
Titulació	Màster Universitari d'Investigació Biomèdica Màster Universitari de Biotecnologia Aplicada
Crèdits	5
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 / Edifici
Alexander Damián Heine Suñer						Cal concertar cita prèvia amb el/la professor/a per a fer una tutoria
José Antonio Jurado Rivera jose.jurado@uib.es						Cal concertar cita prèvia amb el/la professor/a per a fer una tutoria
Antonia Picornell Rigo apicornell@uib.es	13:00	13:30	Dilluns	01/09/2019	31/07/2020	nº 26. Ed. Guillem Colom
Cori Ramon Juanpere cori.ramon@uib.es						Cal concertar cita prèvia amb el/la professor/a per a fer una tutoria
Laura Torres Juan laura.torres@uib.es						Cal concertar cita prèvia amb el/la professor/a per a fer una tutoria

Contextualització

Requisits

Recomanables

Se recomana haver cursat assignatures de Genètica

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



Guia docent

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 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

- Tema 1. Estratègies de diagnòstic molecular y Detecció de mutacions
- Tema 2. Noves estratègies en citogenètica
- Tema 3. Associació gens-malalties mitjançant lligament i tècniques genòmiques
- Tema 4. Identificació de noves regions del genoma implicades en patologia
- Tema 5. Modificacions epigenètiques d'interès diagnòstic
- Tema 6. Avanços en Teràpia Gènica

Metodologia docent

Activitats de treball presencial (1,2 crèdits, 30 hores)

Modalitat	Nom	Tip. agr.	Descripció	Hores
Classes teòriques	Clases magistrals	Grup gran (G)	Les classes magistrals seran impartides pels professors de la matèria i per especialistes que treballen en el diagnòstic o la recerca de malalties en base genètica. Se concretarà a l'inici del curs les malalties i tècniques concretes que s'estudiaran.	12
Seminaris i tallers	Seminaris especialitzats	Grup mitjà (M)	Se plantejaràn seminaris a realitzar a partir de fonts bibliogràfiques proporcionades a classe de temes relacionats	12



Guia docent

Modalitat	Nom	Tip. agr.	Descripció	Hores
			amb l'assignatura i casos clínics de malalties amb base genètica.	
Tutories ECTS	Tutories ECTS	Grup mitjà (M)	Se plantejaran tutories amb la finalitat de resoldre dubtes	4
Avaluació	Avaluació final	Grup gran (G)	Examen de continguts del temari de l'assignatura aplicats a la resolució de casos pràctics.	2

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 Aula digital.

Activitats de treball no presencial (3,8 crèdits, 95 hores)

Modalitat	Nom	Descripció	Hores
Estudi i treball autònom individual	Estudi	Els alumnes prepararan els temes dels seminaris i dels casos clínics mitjançant la lectura de bibliografia especialitzada i material docent proporcionat a classe.	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

Per aprovar l'assignatura es requereix: 1- haver obtingut una nota mínima de 4 a cadascun dels tres apartats d'avaluació i 2- que la qualificació global (considerant totes les activitats) sigui igual o major que 5,0. La qualificació global se calcularà per l'esmentada fórmula:

Qualificació global: (qualificació participació a les activitats presencials) x 0,10 + (qualificació treballs derivats dels seminaris) x 0,40 + (qualificació examen) x 0,50

Frau en elements d'avaluació

D'acord amb l'article 33 del Reglament acadèmic, "amb independència del procediment disciplinari que es pugui seguir contra l'estudiant infractor, la realització demostradorament fraudulenta d'algun dels elements d'avaluació inclosos en guies docents de les assignatures comportarà, a criteri del professor, una menysvaloració en la seva qualificació que pot suposar la qualificació de «suspens 0» a l'avaluació anual de l'assignatura".

Guia docent

Clases magistrals

Modalitat	Clases teòriques
Tècnica	Escales d'actituds (no recuperable)
Descripció	Les classes magistrals seran impartides pels professors de la matèria i per especialistes que treballen en el diagnòstic o la recerca de malalties en base genètica. Se concretarà a l'inici del curs les malalties i tècniques concretes que s'estudiaran.
Criteris d'avaluació	Participació a les classes presencials de l'assignatura.

Percentatge de la qualificació final: 10% amb qualificació mínima 4

Seminaris especialitzats

Modalitat	Seminaris i tallers
Tècnica	Proves d'execució de tasques reals o simulades (no recuperable)
Descripció	Se plantejaràn seminaris a realitzar a partir de fonts bibliogràfiques proporcionades a classe de temes relacionats amb l'assignatura i casos clínics de malalties amb base genètica.
Criteris d'avaluació	Resolució de casos clínics i desenvolupament de seminaris monogràfics durant les classes presencials. Entrega dels resultats mitjançant Aula Digital.

Percentatge de la qualificació final: 40% amb qualificació mínima 4

Avaluació final

Modalitat	Avaluació
Tècnica	Proves de resposta breu (recuperable)
Descripció	Examen de continguts del temari de l'assignatura aplicats a la resolució de casos pràctics.
Criteris d'avaluació	Examen de resposta breu a final de l'assignatura dels continguts temàtics, conceptes i aplicació dels mateixos.

Percentatge de la qualificació final: 50% amb qualificació mínima 4

Recursos, bibliografia i documentació complementària

Es proporcionarà el material i la bibliografia al llarg del desenvolupament de l'assignatura.

Bibliografia bàsica

Es proporcionarà el material i la bibliografia al llarg del desenvolupament de l'assignatura.

Bibliografia complementària

Es proporcionarà el material i la bibliografia al llarg del desenvolupament de l'assignatura.

