

**Guía docente de la asignatura**

Asignatura	Detección de Mutaciones		
Materia	Genética		
Módulo	Específico		
Titulación	Máster en Investigación Biomédicas		
Plan		Código	54305
Periodo de impartición	2º Semestre	Tipo/Carácter	Optativa
	Abril	Curso	2021-2022
Créditos ECTS	1.5		
Lengua en que se imparte	Castellano		
Profesor/es responsable/s	Pilar Ciudad Velasco. Profesor coordinador. pcidad@uva.es Miguel Ángel de la Fuente García mafuelle@ibgm.uva.es María del Mar Infante minfante@ibgm.uva.es		
Departamento	Instituto de Biología y Genética Molecular		



1. Situación / Sentido de la Asignatura

Curso práctico optativo de la materia Genética del módulo específico. Se imparte durante una semana del segundo semestre en horario de mañana.

1.1 Contextualización

Este curso está integrado en la materia: Genética del módulo específico en el que se imparte un curso teórico: "Genética Clínica" y otro curso práctico: "Genotipaje de ratones transgénicos".

El curso de Detección de Mutaciones está centrado en el estudio de tres técnicas empleadas para la detección de mutaciones tanto a nivel de investigación biomédica como de diagnóstico clínico.

1.2 Relación con otras materias

El curso es optativo y su estudio permite el aprendizaje y comprensión de tres técnicas que se emplean de forma habitual en investigación biomédica, así como en diagnóstico clínico lo que las hace muy interesantes en el contexto de este Máster. Además, su conocimiento le será de gran utilidad al alumnado para analizar de forma crítica los resultados de trabajos y artículos de investigación que se encuentre en otros cursos del Máster así como en la realización de su Trabajo del Fin de Máster.

1.3 Prerrequisitos

- Haber cursado el Módulo Común del Máster, especialmente el curso práctico de PCR cuantitativa a tiempo real (qPCR)
- Estar matriculado en la asignatura teórica "Genética Clínica" del módulo específico II



2. Competencias

2.1 Generales

- Conocimientos técnicos
- Capacidad de análisis, síntesis e interpretación
- Capacidad de relación y colaboración

2.2 Específicas

- Desarrollar la habilidad práctica de laboratorios de Biomedicina y ser capaz de seguir un protocolo experimental de forma autónoma.
- Ser capaz de diseñar experimentos aplicando los conocimientos técnicos aprendidos para responder a la pregunta pertinente.





3. Objetivos

Se pretende que el alumno:

1. conozca los fundamentos de las tres técnicas impartidas, sus aplicaciones y aprenda a valorar e interpretar los resultados.
2. se familiarice con el manejo de los aparatos necesarios para desarrollar las técnicas y sea capaz de planificar, preparar y llevar a cabo la detección de mutaciones en genes implicados en enfermedades mono-génicas.
3. aprenda a analizar e interpretar los resultados obtenidos y a valorar si la muestra es homocigótica o heterocigótica para la mutación que se analiza, así como las posibles repercusiones clínicas de dicha mutación.





4. Contenidos y/o bloques temáticos

Sesiones teóricas donde se explican los conceptos básicos, sesiones prácticas para diseñar y preparar un experimento y sesión de análisis de datos para interpretar y discutir los resultados obtenidos en la sesión prácticas.

Bibliografía básica

Se especificará durante la presentación del curso y se publicará en la plataforma Moodle días antes del comienzo del segundo semestre

Recursos necesarios

Sesiones teóricas y de análisis, aulas dotadas de sistema de proyección y pizarras.

Sesiones prácticas, laboratorio con el equipamiento (termociclador, secuenciador) y material fungible (reactivos y material de plástico) necesario para realizar los experimentos.





5. Métodos docentes y principios metodológicos

Sesiones teóricas donde se explican los conceptos básicos, sesiones prácticas para diseñar y preparar un experimento y sesión de análisis de datos para interpretar y discutir los resultados obtenidos en la sesión prácticas. Se publicarán en la plataforma del Campus Virtual los materiales necesarios para el desarrollo del curso los días previos al comienzo del mismo.

Las actividades presenciales se realizarán de acuerdo con las medidas de distanciamiento y protección recomendadas.

Los alumnos y el profesorado llevarán mascarilla quirúrgica en todo momento y guantes cuando se manipule el material de trabajo común. La zona de realización de las prácticas se desinfectará antes y después de cada sesión práctica. Asimismo, el IBGM dispone de dispensadores de hidrogel y lavabos con agua y jabón para una correcta desinfección de manos.

Las clases teóricas se impartirán en el salón de actos del IBGM, el número máximo de alumnos puede ser 20 por lo que esta estancia permite asegurar que se mantiene una distancia de separación de 2 metros o más entre los alumnos. Si fuera necesario esta parte se impartiría por videoconferencia

Las sesiones prácticas se realizarán en grupo de no más de 4 alumnos y se trabajará en todo momento en laboratorios o salas con ventilación adecuada y asegurando en todo momento la distancia de seguridad.

Las sesiones de análisis y revisión de resultados se realizarán en el salón de actos del IBGM en grupos de 4-8 personas o por videoconferencia si fuera necesario.

Plan de trabajo

Este curso está organizado entorno al estudio de tres técnicas de análisis de mutaciones que son:

1. Análisis de DNA mediante High Resolution Melting (HRM). Que consiste en analizar y comparar las curvas de melting de fragmentos amplificados mediante PCR utilizando agentes intercalantes como el SYBR Green.
2. Secuenciación mediante el método de Sanger (SS). En este método, la reacción de secuenciación se basa en una modificación de la PCR con dideoxinucleótidos marcados con fluoróforos y se resuelve mediante una electroforesis capilar que se realizará en un secuenciador AbiPrism 3130.
3. Análisis de grandes reestructuraciones mediante MLPA. Esta técnica permite detectar Variantes del Número de Copias (CNVs) que no son detectables por las técnicas anteriores. Este método semicuantitativo determina el número de copias relativas de ADN en una sola reacción de PCR multiplex.

Dentro de cada una de estas técnicas se realizarán el mismo grupo de actividades:

- a. Sesiones teóricas, en las que se explican los conceptos básicos y fundamentos técnicos



- b. Sesiones prácticas, en las que los alumnos se organizan grupos de 3-5 alumnos. Tras presentar la instrumentación empleada en la técnica, cada grupo ha de diseñar, preparar y llevar a cabo los experimentos que se les indique. Siempre bajo la supervisión de un profesor.
- c. Sesiones de análisis y evaluación, en las que los alumnos han de ser capaces de presentar, interpretar y discutir los resultados obtenidos manejando los programas de análisis indicados para cada técnica.
- d. Sesiones no presenciales, los alumnos deberán realizar trabajo autónomo para estudiar y afianzar los conocimientos impartidos y analizar los resultados obtenidos para su posterior discusión.





6. Tabla de dedicación del estudiante a la asignatura

ACTIVIDADES PRESENCIALES	HORAS	ACTIVIDADES NO PRESENCIALES	HORAS
Clases teóricas	4.5	Estudio y trabajo personal	5
Seminarios y Prácticas	21	Discusión, preparación y presentación de trabajo	3
Sesiones de análisis y revisión	4	Elaboración y presentación de memorias	
Total presencial	29.5	Total no presencial	8





7. Sistema y características de la evaluación

Evaluación continua (20% nota final) y examen final (80% de la nota final)

Los alumnos están durante todo el curso acompañados por uno de los profesores responsables, que se encarga de impartir los contenidos teóricos en la primera parte del curso, y que en el resto de las actividades actúa como observador y facilitador de la tarea a realizar por los alumnos. Esto permite al profesor formarse una idea muy precisa del grado de adquisición de conocimientos teóricos, así como de las habilidades prácticas de los alumnos a la hora de manejar las muestras, los aparatos y el programa de análisis.

La evaluación del examen escrito se confronta con el ejercicio de evaluación que supone la realización de un experimento por parte del alumno. Este experimento es además idóneo como ejercicio de autoevaluación ya que el objetivo que se persigue es que el alumno sea capaz de evaluar críticamente los resultados obtenidos para detectar fallos metodológicos, de ejecución, de análisis o conceptuales. Puesto que ellos mismos han de ejecutar todo el proceso, obtienen una información muy precisa con respecto al grado de comprensión de la técnica que han alcanzado y por tanto el grado de consecución de los objetivos del curso.

INSTRUMENTO/PROCEDIMIENTO	PESO EN LA NOTA FINAL	OBSERVACIONES
Evaluación continua del progreso en prácticas	10%	
Examen final escrito, presencial	90%	

CRITERIOS DE CALIFICACIÓN

- **Convocatoria ordinaria:** Suma de las dos calificaciones mencionadas. Para aprobar la asignatura se exige un mínimo de 5 puntos sobre 10
- **Convocatoria extraordinaria:** Mismo sistema de evaluación. El alumno conservará la nota de la evaluación continua de la anterior convocatoria