

**Guía docente de la asignatura**

<b>Asignatura</b>	<b>Detección de Mutaciones</b>		
<b>Materia</b>	Genética		
<b>Módulo</b>	Específico		
<b>Titulación</b>	Máster en Investigación Biomédicas		
<b>Plan</b>		<b>Código</b>	54305
<b>Periodo de impartición</b>	2º Semestre Marzo	<b>Tipo/Carácter</b>	Optativa
		<b>Curso</b>	2022-2023
<b>Créditos ECTS</b>	1.5		
<b>Lengua en que se imparte</b>	Castellano		
<b>Profesor/es responsable/s</b>	Pilar Ciudad Velasco. Profesor coordinador. <a href="mailto:pcidad@uva.es">pcidad@uva.es</a> Miguel Ángel de la Fuente García <a href="mailto:mafuelle@ibgm.uva.es">mafuelle@ibgm.uva.es</a> María del Mar Infante <a href="mailto:minfante@ibgm.uva.es">minfante@ibgm.uva.es</a>		
<b>Departamento</b>	Instituto de Biología y Genética Molecular		
<b>Fecha de revisión por el Comité de Título</b>	25 de julio de 2022		



## 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**

1. Er TK, Chang JG. High-resolution melting: applications in genetic disorders. *Clin Chim Acta*. 2012 Dec 24;414:197-201. doi: 10.1016/j.cca.2012.09.012.
2. Erali M, Voelkerding KV, Wittwer CT. High resolution melting applications for clinical laboratory medicine. *Exp Mol Pathol*. 2008 Aug;85(1):50-8. doi: 10.1016/j.yexmp.2008.03.012.
3. Schouten JP, McElgunn CJ, Waaijer R, Zwijnenburg D, Diepvens F, Pals G. Relative quantification of 40 nucleic acid sequences by multiplex ligation-dependent probe amplification. *Nucleic Acids Res*. 2002 Jun 15;30(12):e57. doi: 10.1093/nar/gnf056.
4. Smith LM, Sanders JZ, Kaiser RJ, Hughes P, Dodd C, Connell CR, Heiner C, Kent SB, Hood LE. Fluorescence detection in automated DNA sequence analysis. *Nature*. 1986 Jun 12-18;321(6071):674-9. doi: 10.1038/321674a0.
5. Dorit RL, Ohara O, Hwang CB, Kim JB, Blackshaw S. Direct DNA sequencing of PCR products. *Curr Protoc Mol Biol*. 2001 Nov;Chapter 15:Unit 15.2. doi: 10.1002/0471142727.mb1502s56. PMID: 18265116.
6. Slatko BE, Albright LM, Tabor S, Ju J. DNA sequencing by the dideoxy method. *Curr Protoc Mol Biol*. 2001 May;Chapter 7:Unit7.4A. doi: 10.1002/0471142727.mb0704as47.

##### **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 clases teóricas se impartirán en el salón de actos del IBGM.

Las sesiones prácticas se realizarán en grupo de no más de 4 alumnos y se trabajará en laboratorios con el equipamiento necesario.

Las sesiones de análisis y revisión de resultados se realizarán en el salón de actos o en la biblioteca del IBGM en grupos de 4-8 personas.

### 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 de DNA 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	<b>29.5</b>	<b>Total no presencial</b>	<b>8</b>
Total 37.5 horas			





## 7. Sistema y características de la evaluación

Evaluación continua (10% nota final) y examen final (90% 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