



Universidad  
de Alcalá

# GUÍA DOCENTE

# PATOLOGÍA MOLECULAR

(Revisada en CD el 17-06-2022)

**Grado en FARMACIA**  
**Universidad de Alcalá**

**Curso Académico 2022/2023**  
**5º Curso - 1<sup>er</sup> Cuatrimestre**

## GUÍA DOCENTE

<b>Nombre de la asignatura:</b>	<b>Patología Molecular</b>
<b>Código:</b>	<b>577029</b>
<b>Titulación en la que se imparte:</b>	<b>Grado en Farmacia</b>
<b>Departamento y Área de Conocimiento:</b>	<b>BIOLOGÍA DE SISTEMAS Bioquímica y Biología Molecular</b>
<b>Carácter:</b>	<b>Optativo</b>
<b>Créditos ECTS:</b>	<b>6 ECTS (5 Teóricos y 1 Práctico)</b>
<b>Curso y período</b>	<b>Quinto curso / Primer cuatrimestre</b>
<b>Profesorado:</b>	Dra. María del Carmen Boyano Adánez Dr. José Manuel Gasalla Herraíz
<b>Coordinador:</b>	<b>Dra. María del Carmen Boyano Adánez</b>
<b>Horario de Tutoría:</b>	Lunes a viernes (previa cita)
<b>Idioma en el que se imparte:</b>	<b>Español</b>

### 1. PRESENTACIÓN

La aplicación de las técnicas de Bioquímica y Biología Molecular al estudio de las enfermedades ha dado origen a lo que hoy conocemos como Patología Molecular, es decir, al conocimiento de las bases moleculares de la enfermedad. Para los profesionales de la biomedicina es un instrumento básico de ayuda al diagnóstico, un lenguaje para explicar la patogenia de la enfermedad y un proyecto de futuro inmediato para la terapéutica.

Con esta asignatura se pretende dotar al alumno de las herramientas necesarias para comprender la enfermedad en términos moleculares, fomentar su aplicación a la investigación biomédica y acercarlo a las fronteras actuales de la tecnología que permite el acceso a la identificación de dianas terapéuticas. Se estudiarán algunas enfermedades consideradas raras por su prevalencia y se analizarán algunas de las terapias avanzadas como terapia génica o terapia celular.

El alumno que supere la asignatura entenderá la relación entre la alteración molecular y la etiopatogenia de las enfermedades de causa conocida estudiadas en el programa. Además, adquirirá conocimientos sobre las nuevas hipótesis de los mecanismos moleculares subyacentes a las enfermedades multifactoriales. Conocerá también los nuevos abordajes terapéuticos de las enfermedades estudiadas. El alumno será entrenado en la argumentación y el razonamiento científico y en la interpretación de resultados de laboratorio.

**Prerrequisitos y Recomendaciones** Tener buenos conocimientos de Bioquímica, Biología Molecular, Bioquímica Clínica y Fisiopatología Humana, así como estar familiarizado con los Métodos habituales de Bioquímica.

## 2. COMPETENCIAS

### Competencias generales:

1. Diseñar, aplicar y evaluar reactivos, métodos y técnicas analíticas clínicas, conociendo los fundamentos básicos de los análisis clínicos y las características y contenidos de los dictámenes de diagnóstico de laboratorio.
2. Desarrollar habilidades de comunicación e información, tanto orales como escritas, para tratar con pacientes y usuarios del centro donde desempeñe su actividad profesional. Promover las capacidades de trabajo y colaboración en equipos multidisciplinares y las relacionadas con otros profesionales sanitarios.
3. Conocer los principios éticos y deontológicos según las disposiciones legislativas, reglamentarias y administrativas que rigen el ejercicio profesional, comprendiendo las implicaciones éticas de la salud en un contexto social en transformación.
4. Reconocer las propias limitaciones y la necesidad de mantener y actualizar la competencia profesional, prestando especial importancia al autoaprendizaje de nuevos conocimientos basándose en la evidencia científica disponible.

### Competencias específicas:

1. Adquirir conocimientos avanzados y demostrado, en un contexto de investigación científica y altamente especializado, una comprensión detallada y fundamentada de los aspectos teóricos y prácticos y de la metodología de trabajo en Patología Molecular.
2. Saber evaluar y seleccionar la teoría científica adecuada y la metodología precisa relativa a la Patología Molecular para formular juicios a partir de información incompleta o limitada incluyendo, cuando sea preciso y pertinente, una reflexión sobre la responsabilidad social o ética ligada a la solución que se proponga en cada caso.
3. Identificar los procesos patológicos que se producen en la enfermedad y las alteraciones moleculares y funcionales que incluyen.
4. Conocer los métodos y técnicas analíticas de bioquímica y biología molecular y su aplicación al estudio de la patología.
5. Conocer y comprender la estructura y función del cuerpo humano, así como los mecanismos generales de la enfermedad, alteraciones moleculares, estructurales y funcionales, expresión sindrómica y herramientas terapéuticas para restaurar la salud.
6. Comprender la estrategia del abordaje molecular en la actividad de un laboratorio de investigación biomédica.
7. Saber interpretar, valorar y comunicar de forma oral y escrita la información actualizada sobre los diferentes aspectos de la Patología Molecular.

## CONTENIDOS

### Teóricos:

#### **UNIDAD TEMÁTICA I. INTRODUCCIÓN A LA PATOLOGÍA MOLECULAR**

**Tema 1.** Origen molecular de la enfermedad. Alteración de los genes y de la expresión de los mismos. De la mutación a la enfermedad. Medicina Molecular. Lesiones epigenéticas, factores ambientales. Modelos animales y celulares en el estudio de la génesis de la enfermedad y en el desarrollo de procedimientos terapéuticos.

**Tema 2.** Terapias avanzadas. Terapia génica. Vectores para la transferencia de genes. Terapia celular. Obtención y potencialidad de las células madre o troncales. Regeneración de órganos.

#### **UNIDAD TEMÁTICA II. BASES MOLECULARES DE LAS ALTERACIONES METABÓLICAS.**

**Tema 3.** Errores congénitos del metabolismo. Generalidades de las enfermedades raras. Alteraciones del metabolismo de hidratos de carbono. Fructosemia. Intolerancia a la fructosa. Alteraciones en el metabolismo de la galactosa. Deficiencia de Glucosa-6-fosfato deshidrogenasa. Deficiencia de piruvato quinasa. Enfermedades del metabolismo del glucógeno.

**Tema 4.** Alteraciones del metabolismo de compuestos nitrogenados. Fallo en el transporte de aminoácidos: cistinuria y enfermedad de Hartnup. Fallo en enzimas metabólicas: fenilcetonuria, alcaptonuria y otros bloqueos relacionados. Alteraciones del ciclo de la urea y rutas relacionadas. Alteraciones del metabolismo de nucleótidos. Deficiencia de adenosina desaminasa. Deficiencia de purina nucleósido fosforilasa.

**Tema 5.** Alteraciones del metabolismo de lípidos. Trastornos relacionados con las lipoproteínas plasmáticas. Metabolismo del colesterol: control y alteraciones. Estrategia terapéutica molecular de la hipercolesterolemia. Regulación de la lipólisis y lipogénesis.

**Tema 6.** Homeostasis de la glucosa. Insulina, hormonas contrarreguladoras, incretinas. Diabetes mellitus tipo 1. Resistencia a insulina. Diabetes mellitus tipo 2.

#### **UNIDAD TEMÁTICA III. BASES MOLECULARES DE ENFERMEDADES CAUSADAS POR FALLOS EN EL PROCESAMIENTO DE PROTEÍNAS.**

**Tema 7.** Patología molecular del enfisema hereditario. Presentación clínica. Mecanismo de acción de  $\alpha$ 1-antitripsina. Mutaciones. Fallos en el procesamiento de la proteína. Fisiopatología de la enfermedad.

**Tema 8.** Bases moleculares de la fibrosis quística. Presentación clínica. Proteínas de la familia ATP-binding cassette (ABC).

**Tema 9.** Bases moleculares de la enfermedad de Alzheimer. Presentación clínica y características de las lesiones intracelulares y extracelulares observadas. Formación de placas. Proteasas y metaloproteasas implicadas. Otras enfermedades neurodegenerativas.

**Tema 10.** Bases moleculares de las alteraciones del metabolismo del hierro. Aspectos moleculares de la absorción, transporte y almacenamiento del hierro. Hemocromatosis y sus bases genéticas.

#### **UNIDAD TEMÁTICA IV. BASES MOLECULARES DEL CÁNCER.**

**Tema 11.** Tipos de cáncer y clasificación de tumores. Bases moleculares del cáncer. Rutas intracelulares de señalización involucradas en tumorigénesis. Alteraciones en las células cancerosas, estrategias terapéuticas. Tumorigénesis, genes tumorigénicos. Alteraciones epigenéticas en cáncer.

**Tema 12.** Angiogénesis y cáncer. Capacidad invasiva. Transición epitelio mesénquima.

**Tema 13.** Metástasis. Modelos de adquisición de la capacidad metastásica. Modelos de progresión celular: mutación-selección, inestabilidad genética, acondicionamiento del lecho metastásico. Cáncer *stem cells*. Adicción oncogénica.

#### **Prácticos:**

Práctica 1.- Diagnóstico clínico basado en el análisis del DNA

Práctica 2.- Inducción de la expresión de la subunidad p66 de la transcriptasa reversa del VIH

#### **Otras Actividades:** Programa de seminarios:

Interpretación y comentarios de casos clínicos relacionados con el temario de la asignatura. Se entrega en un documento una serie de casos clínicos. El alumno deberá leerlos, interpretarlos y responder de forma argumentada a una serie de preguntas.

Seminarios 1 y 2. Alteraciones de Hidratos de carbono, aminoácidos y lípidos.

Seminarios 3. Alteraciones ocasionadas por mal-procesamiento de proteínas

Seminario 4. Cáncer.

### **3.1. Programación de los contenidos**

<b>Unidades temáticas</b>	<b>Temas</b>	<b>Horas de dedicación</b>
<b>I. INTRODUCCIÓN A LA PATOLOGÍA MOLECULAR</b>	Tema 1. Origen molecular de la enfermedad Tema 2. Terapia génica	4 T
<b>II. BASES MOLECULARES DE LAS ALTERACIONES METABÓLICAS</b>	Tema 3. Errores congénitos del metabolismo Tema 4. Alteraciones del metabolismo de compuestos nitrogenados Tema 5. Alteraciones del metabolismo de lípidos Tema 6. Homeostasis de la glucosa	16 T, 6P 2 S

<b>III. BASES MOLECULARES DE ENFERMEDADES CAUSADAS POR FALLOS EN EL PROCESAMIENTO DE PROTEÍNAS.</b>	Tema 7. Patología molecular del enfisema hereditario Tema 8. Bases moleculares de la fibrosis quística Tema 9. Bases moleculares de la enfermedad de Alzheimer Tema 10. Bases moleculares de las alteraciones del metabolismo del hierro	8 T 1 S
<b>IV. BASES MOLECULARES DEL CÁNCER.</b>	Tema 11. Bases moleculares del cáncer. Carcinogénesis Tema 12. Angiogénesis y capacidad invasiva Tema 13. Metástasis	8T, 6P 1 S

#### 4. METODOLOGÍAS DE ENSEÑANZA-APRENDIZAJE. ACTIVIDADES FORMATIVAS

##### 4.1. Distribución de créditos (especificar en horas)

<b>Número de horas presenciales:</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Clases en grupos grandes: 36 horas</li> <li>• Clases en grupos reducidos: 4 horas</li> <li>• Clases en laboratorio: 12 horas</li> </ul>
<b>Número de horas del trabajo propio del estudiante:</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Elaboración de trabajos 18 horas</li> <li>• Estudio autónomo y pruebas de autoevaluación y/o evaluación a través de la plataforma virtual: 80 horas</li> </ul>
<b>Total horas</b>	150 horas

##### 4.2. Estrategias metodológicas, materiales y recursos didácticos

<b>En las actividades presenciales</b>	Grupo grande (T): clases expositivas y discusión con el alumnado. Se expondrán los contenidos de los temas, se explicarán los
--	---

**En las actividades no  
presenciales**

conceptos más importantes y se resolverán cuestiones que ayuden a la comprensión de los conceptos. Se ilustrará algún contenido teórico con materiales informáticos y/o audiovisuales. Para favorecer la participación de los alumnos y la interacción con el profesor se podrán utilizar dinámicas participativas.

Grupo reducido (S): resolución de problemas y cuestiones proporcionadas previamente y relacionadas con la materia expuesta en las clases expositivas. Se podrá proponer alguna actividad grupal para que los alumnos resuelvan pequeños casos o problemas propuestos.

Grupo de laboratorio (P): el alumno desarrollará experimentos para aprender, con sistemas reales, a aplicar e interpretar los principios básicos desarrollados en las clases teóricas, contribuyendo a desarrollar su capacidad de observación, de análisis de resultados, razonamiento crítico y comprensión del método científico.

Materiales y recursos a utilizar para el desarrollo de cada actividad: fundamentalmente pizarra, complementada con material docente audiovisual preparado por el profesor (transparencias, diapositivas, presentaciones PowerPoint), material impreso (hojas de ejercicios numéricos y cuestiones, ejemplos complementarios), de laboratorio (material específico para cada práctica y guiones de prácticas), materiales en red (Plataforma del Aula Virtual, Mi Portal, Webs recomendadas para simulación y prácticas), etc.

Estudio autónomo. Análisis y asimilación de los contenidos de la materia, resolución de problemas, consulta bibliográfica, lecturas recomendadas, uso de aplicaciones virtuales de simulación, preparación de trabajos individuales y/o grupales y pruebas de autoevaluación.

Utilización del aula virtual para favorecer el contacto de los alumnos con la asignatura fuera del aula, así como facilitar su acceso a información seleccionada y de utilidad para su trabajo no presencial.

**5. EVALUACIÓN: Procedimientos, criterios de evaluación y de calificación****PROCEDIMIENTO**

Según la “normativa reguladora de los procesos de evaluación de los aprendizajes” aprobada en Consejo de Gobierno del 24 de marzo de 2011 y modificada en el Consejo de Gobierno

del 22 de julio de 2021, en cada curso académico el estudiante tiene derecho a disponer de dos convocatorias, una ordinaria y otra extraordinaria.

La convocatoria ordinaria estará basada en la evaluación continua, salvo en aquellos casos contemplados en la normativa de evaluación de la UAH en los que el alumno podrá acogerse a un procedimiento de evaluación final. Para acogerse a este procedimiento de evaluación final, el estudiante tendrá que solicitarlo por escrito al Decano o Director de Centro en las dos primeras semanas de impartición de la asignatura, explicando las razones que le impiden seguir el sistema de evaluación continua.

En el caso de aquellos estudiantes que por razones justificadas no tengan formalizada su matrícula en la fecha de inicio del curso o del periodo de impartición de la asignatura, el plazo indicado comenzará a computar desde su incorporación a la titulación.

### **Convocatoria Ordinaria**

#### Evaluación Continua:

Se registrá de acuerdo a la normativa de evaluación de la UAH. Se valorará la participación de los alumnos en todas las actividades presenciales y trabajos realizados. Los alumnos deberán demostrar un nivel mínimo en la adquisición de las competencias correspondientes para que se obtenga su calificación global.

Los conocimientos de la materia se valorarán mediante 2 pruebas parciales y una prueba global escrita.

Participar en la evaluación continua supone consumir la convocatoria ordinaria. Los estudiantes de evaluación continua que deseen figurar como no presentados en esta convocatoria deberán comunicarlo por escrito en la secretaría del Departamento antes del último día lectivo del mes de octubre. En caso de no superar la convocatoria ordinaria, los alumnos tendrán derecho a realizar un examen final en la convocatoria extraordinaria.

#### Evaluación Final:

Se realizará un examen presencial que consistirá en preguntas, problemas y/o ejercicios prácticos que permitan valorar la adquisición de las competencias recogidas en la guía docente.

### **Convocatoria Extraordinaria**

Se realizará un examen presencial que consistirá en preguntas, problemas y/o ejercicios prácticos que permitan valorar la adquisición de las competencias recogidas en la guía docente.

### **CRITERIOS DE EVALUACIÓN**

- Participación activa en las clases y actividades propuestas.
- Conocimiento y comprensión de conceptos, fundamentos y metodologías.
- Aplicación e integración de los contenidos a situaciones y problemas concretos.
- Resolución comprensiva de ejercicios y cuestiones.
- Sentido crítico y argumentación coherente en las ideas.

## CRITERIOS DE CALIFICACIÓN

Por tratarse de una materia de carácter marcadamente experimental y técnico, la realización de las prácticas de laboratorio es obligatoria para todos los alumnos que cursen la asignatura, así como la superación del correspondiente examen, independientemente de la modalidad de evaluación a la que se acojan.

### Convocatoria ordinaria

Evaluación continua: el aprendizaje de cada alumno se valorará mediante datos objetivos procedentes de:

- Prácticas de laboratorio (asistencia, elaboración y examen): 15%.
- Seminarios: 10%
- Pruebas escritas (2 pruebas): 40% (20% cada una)
- Prueba global: 35%

### Evaluación final:

En aquellos casos en los que el alumno haya solicitado y recibido autorización para sustituir la evaluación continua por una evaluación final se realizará una única prueba que supondrá el 85% de la calificación.

Se realizará una prueba presencial que consistirá en preguntas, problemas y/o ejercicios que permitan valorar la adquisición por parte del alumno de las competencias recogidas en la guía docente. Para aprobar la asignatura es necesario superar esta parte con nota igual o superior a 5. Los alumnos que no hayan superado las prácticas deberán realizar una prueba específica de los contenidos correspondientes, que deberán superar con nota igual o superior a 5. La calificación de las prácticas computará un 15 % de la calificación total.

### Convocatoria extraordinaria:

La prueba presencial de evaluación de las competencias adquiridas por el alumno supondrá el 85% de la calificación.

Se realizará una prueba presencial que consistirá en preguntas, problemas y/o ejercicios que permitan valorar la adquisición por parte del alumno de las competencias recogidas en la guía docente. Para aprobar la asignatura es necesario superar esta parte con nota igual o superior a 5. Los alumnos que no hayan superado las prácticas deberán realizar una prueba específica de los contenidos correspondientes, que deberán superar con nota igual o superior a 5. La calificación de las prácticas computará un 15 % de la calificación total.

Si las Autoridades Sanitarias consideraran necesaria la suspensión de la actividad docente presencial o las circunstancias de la asignatura lo requieren, la docencia, o parte de la misma, continuaría con la metodología online hasta que se levantara la suspensión, momento en el que se volvería a la modalidad presencial.

## 6. BIBLIOGRAFÍA

**Bibliografía Básica:**

- [1] Baynes J.W. y Dominiczak M.H. Bioquímica médica, 4ª ed. Elsevier, 2015.BAF616-074BAY
- [2] González Hernández A. Principios de Bioquímica clínica y Patología Molecular. 2ª Ed. Elsevier, 2014. BAF616-074GON
- [3] González de Buitrago J. M. Patología Molecular. McGraw-Hill,2001.BAF616-008.9GON
- [4] Fuentes Arderiu X. Bioquímica clínica y patología molecular. X., 2ª ed. Reverté, 1998. BAF616-074FUE
- [5] Gaw A. Bioquímica clínica. Texto ilustrado en color. A. 5ª ed. Harcourt, 2014. BAF616-074BIO

**Bibliografía Complementaria:**

- [1] Bishop M. L., Fody, E. P. and Schoeff L. E. Clinical Chemistry. Techniques, Principles, Correlations. 6th Edition, Lippincott Williams & Wilkins, 2010.D616-074BIS
- [2] Scriver C.R. The metabolic and molecular bases of inherited diseases. McGraw-Hill, Health Professions Division, 2001.S616-008SCR
- [3] Nessar Ahmed. Clinical Biochemistry (Fundamentals of Biomedical Science) Oxford University prss. 2<sup>nd</sup> Edition, 2016

**Enlace a los recursos de la biblioteca**

[https://uah-es.libguides.com/biblioquias\\_biblioteca\\_uah/](https://uah-es.libguides.com/biblioquias_biblioteca_uah/)