



Universidad
de Alcalá

GUÍA DOCENTE

PATOLOGÍA MOLECULAR

Grado en Biología Sanitaria
Universidad de Alcalá

Curso Académico 2022/2023
Curso 4^o– Cuatrimestre 1^o

GUÍA DOCENTE

Nombre de la asignatura:	Patología Molecular
Código:	651015
Titulación en la que se imparte:	Grado en Biología Sanitaria
Departamento y Área de Conocimiento:	BIOLOGÍA DE SISTEMAS Área: Bioquímica y Biología Molecular
Carácter:	Optativa
Créditos ECTS:	6
Curso y cuatrimestre:	Cuarto curso, Primer cuatrimestre
Profesorado:	Inés Díaz-Laviada Marturet (Coordinadora)
Horario de Tutoría:	Lunes a viernes (previa cita)
Idioma en el que se imparte:	Español

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.

La asignatura es de carácter optativo. Consta de 6 créditos ECTS (150 horas), que se distribuyen en 5 créditos de teoría y 1 crédito de prácticas.

Prerrequisitos y Recomendaciones (si es pertinente)

Conocimientos básicos de Bioquímica, Biología Molecular, Bioquímica Clínica y Fisiología Humana. Conocimiento medio de inglés, lectura y comprensión de literatura científica

2. COMPETENCIAS

Competencias genéricas:

1. Aprender y valorar que el conocimiento científico se basa en el trabajo experimental.
2. Desarrollar el pensamiento crítico, la capacidad de análisis, de síntesis, de solventar problemas y de plantear y comprobar hipótesis.
3. Aprender a utilizar la bibliografía científica y a gestionar la información.
4. Mejorar la capacidad de comunicación oral y escrita para ser capaz de relacionar y exponer con brevedad y claridad conceptos claves.
5. Capacidad de trabajo en equipo y habilidad para el trabajo autónomo.

Competencias específicas:

1. Identificar los procesos patológicos que se producen en la enfermedad y las alteraciones moleculares y funcionales que incluyen.
2. Conocer los métodos y técnicas analíticas de bioquímica y biología molecular y su aplicación al estudio de la patología.
3. Adquirir la terminología médica más frecuente
4. Familiarizarse con las bases moleculares de enfermedades representativas de los principales grupos de la Patología (hereditaria, inflamatoria, degenerativa, neoplásica, etc.)
5. Comprender la estrategia del abordaje molecular en la actividad de un laboratorio de investigación biomédica.
6. Adquirir habilidades para seleccionar pruebas bioquímicas con mayor valor diagnóstico y predictivo, y priorizar su utilización.
7. Saber interpretar, valorar y comunicar de forma oral y escrita la información actualizada sobre los diferentes aspectos de la Patología Molecular.
8. Adquirir habilidades en la aplicación del método científico al estudio de la enfermedad y de sus causas moleculares.

3. CONTENIDOS

TEÓRICOS

I. INTRODUCCIÓN A LA PATOLOGÍA MOLECULAR.

1. Origen molecular de la enfermedad. Alteración de los genes y de la expresión de los mismos. De la mutación a la enfermedad. Enfermedades por expansión de trinucleótidos (Síndrome de X frágil, distrofia miotónica). Lesiones epigenéticas, factores ambientales. Modelos animales y celulares en el estudio de la génesis de la enfermedad.

2. Diagnóstico molecular y diagnóstico clínico. Terapias avanzadas. Terapia génica. Vectores para la transferencia de genes. Terapia celular. Obtención y potencialidad de las células madre o troncales. Medicina Molecular. Regeneración de órganos.

II. BASES MOLECULARES DE LAS ALTERACIONES METABÓLICAS

3. Errores congénitos del metabolismo. Generalidades de las enfermedades raras. Alteraciones del metabolismo de hidratos de carbono. Fructosuria fructosemia. Intolerancia a la fructosa. Alteraciones en el metabolismo de la galactosa. Deficiencia de G-6-P deshidrogenasa. Deficiencia de piruvato quinasa. Enfermedades del metabolismo del glucógeno.

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.

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

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

III. BASES MOLECULARES DE ENFERMEDADES CAUSADAS POR FALLOS EN EL PROCESAMIENTO DE PROTEÍNAS

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

8. Patología molecular del enfisema hereditario. Presentación clínica. Mecanismo de acción de α 1-antitripsina. Mutaciones. Fallos en el procesamiento de la proteína. Fisiopatología de la enfermedad. Bases moleculares de la fibrosis quística. Presentación clínica. Proteínas de la familia ATP-binding cassette (ABC).

9. Bases moleculares de la enfermedad de Alzheimer. Presentación clínica, características de las lesiones intracelulares y extracelulares observadas. Formación de placas. Generación del péptido amiloide. Proteasas y metaloproteasas implicadas. Otras enfermedades neurodegenerativas. Enfermedad de Huntington

IV. BASES MOLECULARES DEL CÁNCER

10. Introducción a la transducción de señales. Rutas intracelulares de señalización involucradas en tumorigénesis: receptores tirosina quinasa y cáncer. Receptores de hormonas esteroideas y cáncer. Rutas implicadas en proliferación, diferenciación y supervivencia celulares

11. Mecanismos de carcinogénesis. Tipos de cáncer y clasificación de tumores. Alteraciones en las células cancerosas, estrategias terapéuticas. Alteración de la apoptosis en cáncer. Genes supresores de tumores y reparadores del DNA.

12. Migración e invasión de las células tumorales. Metástasis. Metaloproteasas de la matriz extracelular. Transición epitelio mesénquima. Angiogénesis y cáncer. Epigenética en el diagnóstico, pronóstico y tratamiento del cáncer.

PRÁCTICOS

1. Determinación de colesterol plasmático total y el asociado a lipoproteínas
2. Diagnóstico de la Neoplasia Endocrina Múltiple por análisis de mutaciones en el DNA

Bloques de contenido (se pueden especificar los temas si se considera necesario)	Total de clases, créditos u horas
I. Introducción a la patología molecular	<ul style="list-style-type: none"> • 5 h grupo completo • 1 h grupo reducido
II. Bases moleculares de las alteraciones metabólicas	<ul style="list-style-type: none"> • 12 h grupo completo • 4 h prácticas • 3 h grupo reducido
III. Bases moleculares de enfermedades causadas por fallos en el procesamiento de proteínas	<ul style="list-style-type: none"> • 4 h grupo completo • 2 h grupo reducido
IV. Bases moleculares del cáncer	<ul style="list-style-type: none"> • 7 h grupo completo • 8 h prácticas • 2 h grupo reducido

4. METODOLOGÍAS DE ENSEÑANZA-APRENDIZAJE.-ACTIVIDADES FORMATIVAS

4.1. Distribución de créditos (especificar en horas)

Número de horas presenciales: 48	<ul style="list-style-type: none"> • Clases en grandes grupos: 28 horas • Clases en grupos reducidos: 8 horas • Prácticas en laboratorio: 12 horas
Número de horas del trabajo propio del estudiante: 102	Estudio individual, en grupo y preparación de trabajos : 102 h
Total horas	150 h

4.2. Estrategias metodológicas, materiales y recursos didácticos

Clases presenciales	<p>A) En el aula: clases expositivas y discusión con el alumnado.</p> <p>B) En seminarios: se discutirá sobre temas monográficos de actualidad relacionados con la asignatura, se expondrán trabajos realizados por los alumnos, se plantearán problemas cuantitativos, estrategias de investigación, etc.</p> <p>C) En el laboratorio: el alumno desarrollará experimentos que le permitan solventar problemas y comprobar hipótesis aplicando el método científico.</p>
Actividades no presenciales	Análisis y asimilación de los contenidos de la materia, resolución de problemas, consulta bibliográfica, preparación de trabajos individuales y grupales, y autoevaluaciones.
Tutorías	Asesoramiento individual y grupal durante el proceso de enseñanza-aprendizaje, bien en forma presencial o a distancia.

Materiales y Recursos didácticos

Material impreso:

Libros de texto, revisiones bibliográficas, artículos de investigación. Resúmenes, guiones y problemas suministrados por el profesor para ayudar al aprendizaje.

Material audiovisual y recursos informáticos:

Se incluyen programas de:

- Apoyo a los contenidos teóricos (estructura de biomoléculas, etc).
- Simulación de fenómenos bioquímicos y ejercicios de problemas.
- Tratamiento y análisis de resultados experimentales en las prácticas de laboratorio
- Autoevaluación.

Material de laboratorio:

Equipamientos y espacios adecuados para desarrollar la enseñanza y el aprendizaje práctico propio de un laboratorio de Bioquímica y Biología Molecular.

Recursos en red:

Las aulas disponen de conexión a Internet y el edificio de espacio wifi. Disponibilidad del material de clase en diferentes plataformas virtuales.

Direcciones web relacionadas con el aprendizaje en el área de la Bioquímica y Biología Molecular, que ofrecen toda una serie de materiales multimedia muy atractivos.

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

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.

Procedimientos de evaluación

Convocatoria ordinaria.

Se basa en una evaluación continua, salvo en casos excepcionales en los que el alumno podrá acogerse a un procedimiento de evaluación final. En este caso, 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.

La **evaluación continua** consiste en acumular evidencias mediante diversas estrategias que guardan relación con el proceso de enseñanza aprendizaje. Se valorará la participación de los alumnos en las actividades presenciales, los trabajos realizados por los alumnos en los seminarios, el resultado de las pruebas parciales y otras actividades.

La opción excepcional de **evaluación final** consiste en un examen de todos los contenidos de la asignatura.

La evaluación de las habilidades y conocimientos adquiridos durante las **clases prácticas** se realizará mediante el seguimiento del trabajo experimental, la presentación de los resultados y un examen.

Convocatoria extraordinaria.

Se realizará un examen de los contenidos de la asignatura. Los alumnos que no hayan realizado las prácticas no podrán aprobar la asignatura en esta convocatoria.

Criterios de evaluación

- Comprensión y asimilación de los contenidos.
- Participación activa, actitud y aptitudes demostradas en las actividades propuestas.
- Capacidad de aplicación de los conocimientos adquiridos.
- Interpretación de los resultados y resolución de cuestiones y problemas.
- Argumentación en las ideas y demostración de sentido crítico.

Criterios de calificación

Convocatoria ordinaria

En el **sistema de evaluación continua**, el aprendizaje de cada alumno se valora mediante datos objetivos procedentes de:

- Prácticas de laboratorio: 10%
- Seminarios: 10%
- Dos pruebas escritas: 40%
- Prueba global final: 40%

En todas las pruebas escritas será exigible el correcto uso del lenguaje.

Al tratarse de una evaluación continua, se considera que la convocatoria ordinaria se ha agotado una vez cursado el 50% de la asignatura. Por tanto, los estudiantes que deseen figurar como **no presentados**, deberán comunicarlo por escrito, en la secretaría del Departamento, antes del último día lectivo del mes de Octubre. En caso contrario, figurará la calificación obtenida en el proceso de evaluación continua.

La opción excepcional de **sistema de evaluación final** consistirá en un examen final que supondrá un 90% de la calificación total. Esta prueba presencial consistirá en preguntas, problemas y ejercicios que permitan valorar la adquisición por parte del alumno de las competencias recogidas en la guía docente.

La asistencia a las prácticas será obligatoria. Los alumnos que no hayan realizado las prácticas no podrán aprobar la asignatura en esta convocatoria.

Convocatoria extraordinaria

El examen constituirá hasta un 90% de la calificación total. Esta prueba presencial consistirá en preguntas, problemas y ejercicios que permitan valorar la adquisición por parte del alumno de las competencias recogidas en la guía docente.

La calificación obtenida en las prácticas supondrá el 10% de la calificación total.

6. BIBLIOGRAFÍA

Bibliografía Básica

- Gaw, A, Cowan, RA, Srivastava R; O'Reilly D St. J. Bioquímica Clínica 5ª edición 2014 Ediciones Harcourt
- González Hernández A. *Principios de Bioquímica clínica y Patología Molecular*. Elsevier, 2014.
- Molecular Pathology. The Molecular Basis of Human Disease. 2nd Edition - November 1, 2017 Elsevier. Editors: William Coleman, Gregory Tsongalis.
- Turnpenny, P D y Ellard, S: *Emery's Elements of medical genetics 14th edition*. Elsevier, 2017
- Kumar V, Abbas AK, Fausto N y Mitchell R. Robbins. *Patología Humana*. 8ª edición. Elsevier España. 2008.
- Scriver C.R. et al. *The Metabolic and Molecular Bases of Inherited Disease*. McGraw-Hill, New York, 8ª Edición. 2001.
Existe version Online: [http:// www.ommbid.com](http://www.ommbid.com)
- J.L. Jameson et al. *Principles of Molecular Medicine*. Humana Press, New Jersey, 2006.

- T. Strachan y A.P. Read. *Human Molecular Genetics*. 3ª edición Strachan and Read (Garland Science, 2004)
- The Molecular Basis of Human Cancer. Coleman, W. Tsongalis, G. 2ª Edición Enero 2017, Editorial SPRINGER

Direcciones de Internet:

- NCBI (National Center for Biotechnology Information). Base de datos de artículos de la literatura biomédica de MEDLINE: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/>
- NCBI (National Center for Biotechnology Information). Relación de libros electrónicos sobre temas de biomedicina: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?db=Books>
- OMIM (On line Mendelian Inheritance in Man): Es un catálogo continuamente actualizado de las enfermedades genéticas: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/omim/>
- LTO (Lab Tests Online) Página web sobre de pruebas de laboratorio clínico elaborada por los propios profesionales: <http://www.labtestsonline.org/>

Bibliografía Complementaria (optativo)

- Harrison *Principios de medicina interna*. Editores: Anthony S. Fauci, Eugene Braunwald, Dennis L. Kasper, Stephen L. Hauser, Dan L. Longo, J. Larry Jameson, and Joseph Loscalzo Editorial: McGraw Hill, Edición: 17ª 2009. (existe versión Online)

Enlace a recursos de la biblioteca

https://uah-es.libguides.com/biblioguias_biblioteca_uah/

La Universidad de Alcalá garantiza a sus estudiantes que, si por exigencias sanitarias las autoridades competentes impidieran la presencialidad total o parcial de la actividad docente, los planes docentes alcanzarían sus objetivos a través de una metodología de enseñanza-aprendizaje y evaluación en formato online, que retornaría a la modalidad presencial en cuanto cesaran dichos impedimentos.