



# Guía Docente:

## **PATOLOGÍA MOLECULAR**

---



**FACULTAD DE CIENCIAS QUÍMICAS**  
**UNIVERSIDAD COMPLUTENSE DE MADRID**  
**CURSO 2014-2015**



**I.- IDENTIFICACIÓN**

<b>NOMBRE DE LA ASIGNATURA:</b>	<b>Patología Molecular</b>
<b>NÚMERO DE CRÉDITOS:</b>	<b>6</b>
<b>CARÁCTER:</b>	<b>Obligatoria</b>
<b>MATERIA:</b>	<b>Aplicaciones Biomédicas</b>
<b>MÓDULO:</b>	<b>Integración</b>
<b>TITULACIÓN:</b>	<b>Grado en Bioquímica</b>
<b>SEMESTRE/CUATRIMESTRE:</b>	<b>Sexto (tercer curso)</b>
<b>DEPARTAMENTO/S:</b>	<b>Bioquímica y Biología Molecular II (Facultad de Farmacia) Bioquímica y Biología Molecular III (Facultad de Medicina)</b>

**PROFESOR/ES RESPONSABLE/S:**

<b>Grupo único</b>	
Teoría Seminario Tutoría	<b>Profesor:</b> FERNANDO ESCRIVÁ PONS <b>Departamento:</b> Bioquímica y Biología Molecular II <b>Despacho:</b> <b>e-mail:</b> <a href="mailto:fescriva@ucm.es">fescriva@ucm.es</a>
Teoría Seminario Tutoría	<b>Profesora:</b> ONINTZA SAGREDO EZKIOGA <b>Departamento:</b> Bioquímica y Biología Molecular III <b>Despacho:</b> <b>e-mail:</b> <a href="mailto:onintza@med.ucm.es">onintza@med.ucm.es</a>
Teoría Seminario Tutoría	<b>Profesora:</b> PILAR CANO BARQUILLA <b>Departamento:</b> Bioquímica y Biología Molecular III <b>Despacho:</b> <b>e-mail:</b> <a href="mailto:canobarquilla@med.ucm.es">canobarquilla@med.ucm.es</a>

**II.- OBJETIVOS**

■ **OBJETIVO GENERAL**

Iniciar al alumno en el estudio de las bases moleculares de las enfermedades humanas.

■ **OBJETIVOS ESPECÍFICOS**

Desarrollar un preciso conocimiento de los diferentes mecanismos moleculares implicados en un proceso biológico.



### III.- CONOCIMIENTOS PREVIOS Y RECOMENDACIONES

- CONOCIMIENTOS PREVIOS:
- RECOMENDACIONES:

### IV.- CONTENIDOS

#### ■ BREVE DESCRIPCIÓN DE LOS CONTENIDOS

Bases moleculares de la enfermedad. Diagnóstico molecular. Bases moleculares de las alteraciones del metabolismo. Bases moleculares de la aterosclerosis. Enfermedades endocrinológicas. Estrés oxidativo e inflamación. Patología molecular de tejidos y órganos. Aspectos moleculares de la Obesidad.

#### ■ PROGRAMA:

##### 1. Introducción y Metodología

Tema 1. Concepto de patología molecular. Enfermedades genéticas.

Tema 2. Técnicas generales de diagnóstico molecular.

##### 2. Alteraciones del metabolismo de los hidratos de carbono

Tema 3. Alteraciones congénitas de la digestión y absorción intestinal de hidratos de carbono.

Tema 4. Alteraciones del metabolismo de la galactosa.

Tema 5. Alteraciones del metabolismo de la fructosa.

Tema 6. Glucogenosis: tipos.

Tema 7. Mucopolisacaridosis. Factores de corrección.

##### 3. Patología molecular de las Dislipemias

Tema 8. Dislipemias primarias. Hiperlipoproteinemias.

Tema 9. Esfingolipidosis.

##### 4. Alteraciones del metabolismo de aminoácidos

Tema 10. Enfermedades del metabolismo de aminoácidos aromáticos.

Tema 11. Alteraciones del metabolismo de aminoácidos ramificados.

Tema 12. Alteraciones del metabolismo de aminoácidos azufrados.

Tema 13. Alteraciones genéticas de la ureogénesis.

Tema 14. Alteraciones en el transporte membranar de aminoácidos.

##### 5. Patología molecular de bases de nucleótidos y del grupo hemo

Tema 15. Alteraciones del metabolismo de purinas.

Tema 16. Principales deficiencias del metabolismo de las pirimidinas.

Tema 17. Porfirias. Alteraciones primarias y adquiridas.

Tema 18. Ictericias. Alteraciones congénitas del metabolismo de la bilirrubina.



## 6. Patología molecular de tejidos y órganos

Tema 19. Enfermedades hereditarias del metabolismo del hierro.

Tema 20. Mutantes estructurales de la hemoglobina. Causas genéticas.

Tema 21. Patología molecular de las talasemias.

Tema 22. Enzimopatías eritrocitarias.

Tema 23. Alteraciones de las proteínas de membrana del eritrocito.

Tema 24. Distrofias musculares. Tipos.

Tema 25. Miopatías mitocondriales.

Tema 26. Miocardiopatías hereditarias.

Tema 27. Bioquímica del enfisema pulmonar.

Tema 28. Patología molecular de las enfermedades del tejido conjuntivo.

## 7. Enfermedades endocrinológicas

Tema 29. Aspectos fisiológicos y evaluación de la función hipotalámica hipofisaria.

Tema 30. Bioquímica clínica endocrinológica: Enfermedades tiroideas.

Tema 31. Hormonas suprarrenales. Síndrome de CUSHING y enfermedad de ADDI.

Tema 32. Alteraciones de la función testicular y ovárica.

Tema 33. Aspectos moleculares de los mecanismos de acción de la insulina. Diabetes Mellitus

Tema 34. Alteraciones nutricionales. Obesidad y Anorexia.

## 8. Estrés oxidativo e inflamación

Tema 35. Radicales libres de oxígeno. Bioquímica del envejecimiento.

Tema 36. Mecanismos moleculares de los procesos inflamatorios.

## 9. Aspectos moleculares de la neurodegeneración

Tema 37. Mecanismos patológicos de la neurodegeneración.

## V.- COMPETENCIAS

### ■ GENERALES:

- **CG4-MI2** Analizar problemas cualitativos relativos a las bases moleculares de los procesos fisiológicos.
- **CG6-MI3** Demostrar un buen conocimiento general en relación a las bases moleculares y genéticas de la enfermedad.
- **CG14-MI12** Expresar con rigor los conocimientos científicos que se adquieren en este módulo e interrelacionarlos.

### ■ ESPECÍFICAS:

- **CE32-AB3** Explicar los mecanismos moleculares involucrados en procesos fisiológicos.
- **CE33-AB4** Explicar las bases moleculares de las enfermedades genéticas humanas.



■ **TRANSVERSALES:**

- **CT11-MI3** Capacidad para integrar los procesos fisiológicos desde una perspectiva molecular.
- **CT4-MI4** Trabajar en equipo, cooperando con otros estudiantes.
- **CT2-MI5** Razonar de modo crítico.
- **CT14-MI6** Desarrollar una motivación por la calidad.
- **CT9-MI7** Ser capaz de dar una charla breve a un auditorio no especializado acerca de un tema de Bioquímica y Biología Molecular de orientación biomédica, o de Biotecnología, o de Bioinformática con posible impacto actual en la sociedad.
- **CT12-MI9** Valorar la importancia de la Bioquímica en el contexto social.

**VI. – HORAS DE TRABAJO Y DISTRIBUCIÓN POR ACTIVIDAD**

Actividad	Presencial (horas)	Trabajo autónomo (horas)	Créditos
Clases teóricas	45	67,5	4,5
Seminarios	3	4,5	0,3
Tutorías/Trabajos dirigidos	2	3	0,2
Preparación de trabajos y exámenes	3	22	1
<b>Total</b>	<b>53</b>	<b>97</b>	<b>6</b>

**VII.- METODOLOGÍA**

La actividad docente seguirá una metodología híbrida, que hará uso de un aprendizaje colaborativo y un aprendizaje individual. Las actividades presenciales de la asignatura se estructuran en **clases de teoría, seminarios y tutorías**.

En las **clases de teoría** el profesor dará a conocer al alumno el contenido de la asignatura. Se presentarán los conceptos teóricos y algunos hechos experimentales que permitan al alumno obtener una visión global y comprensiva de la asignatura. Al comienzo de cada tema se expondrán el contenido y objetivos principales de dicho tema. Al final del tema se podrán plantear nuevas propuestas que permitan interrelacionar contenidos ya estudiados con los del resto de la asignatura o con otras asignaturas. Como apoyo a las explicaciones teóricas, se proporcionará a los alumnos el material docente apropiado, bien en fotocopias o bien en el **Campus Virtual**.

Las **clases de seminarios** tendrán como objetivo aplicar los conocimientos adquiridos a un conjunto de cuestiones y/o ejercicios. Con anterioridad se entregará a los estudiantes una relación de cuestiones para que intenten su resolución previa a dichas clases. Parte de los



ejercicios serán resueltos en clase por el profesor y en otros casos se llevará a cabo la resolución por parte de los alumnos.

Se programarán varias sesiones **presenciales de tutorías** sobre ejercicios relacionados con el temario de la asignatura. En ellas el profesor revisará y corregirá, si es el caso, las soluciones propuestas por los alumnos, resolverá las dudas y dificultades que se hayan presentado en la resolución de los ejercicios propuestos y orientará a los alumnos para la solución correcta de los ejercicios que estuvieran mal planteados o resueltos.

## VIII.- BIBLIOGRAFÍA

### ■ BÁSICA:

Para el desarrollo de la asignatura no se va a seguir un libro de texto concreto. A continuación se relacionan textos recomendados de carácter general:

- González de Buitrago, J.M. y Medina Jiménez, J.M.: “*Patología Molecular*”, Editorial McGraw-Hill Interamericana, Madrid, 2001.
- Gaw, A. y col.: “*Bioquímica Clínica*”, 3ª Ed., Harcourt, 2001.
- Baynes, J.W. y Dominiczak, M.H.: “*Bioquímica Médica*”, 2ª Ed., Elsevier España, Barcelona, 2006.
- González Hernández: “*Principios de Bioquímica Clínica y Patología Molecular*”, Elsevier España, Barcelona, 2010.
- González Sastre, F. y Guinovart, J.J.: “*Patología Molecular*”, Masson, Barcelona, 2003.

### ■ COMPLEMENTARIA:

- Montgomery, R.; Conway, T.W.; Spector A.A. y Chappell, D.: “*Bioquímica: Casos y Texto*”, 6ª Ed. Harcourt Brace, Madrid, 1998.
- Muller-Esterl, W: “*Bioquímica. Fundamentos para Medicina y Ciencias de la Vida*”, Editorial Reverté, 2008.
- Marshall, W.: “*Clinical Biochemistry, Metabolic and Clinical Aspects*”, 2<sup>nd</sup> Ed., Churchill Livingstone, 2008.
- Coleman, W.B. y Tsongalis, G.J.: “*The Molecular Basis of Human Diseases. Molecular Pathology*”, Elsevier, London, 2009.
- Coleman, W.B. y Tsongalis, G.J.: “*Essential concepts in Molecular Pathology*”, Elsevier, London, 2010.
- Scriver, C.R. y col.: “*The metabolic and molecular basis of inherited diseases*”, 8ª Ed., Editorial McGraw-Hill, 2001.
- Burtis, C. y col.: “*Tietz. Textbook of Clinical Chemistry and Molecular Diagnostics*”, 4ª Ed., 2005.

## IX.- EVALUACIÓN

Para la evaluación final es obligatoria la participación en las diferentes actividades propuestas. Para poder acceder a la evaluación final será necesario que el alumno haya participado al menos en el 70% de las actividades presenciales.



El rendimiento académico del alumno y la calificación final de la asignatura se computarán de forma ponderada atendiendo a los siguientes porcentajes, que se mantendrán en todas las convocatorias:

■ **EXÁMENES ESCRITOS:** **75%**

La evaluación de las competencias adquiridas en la parte teórica de la asignatura se llevará a cabo mediante la realización de un examen parcial y un examen final. El examen constará de preguntas sobre aplicación de conceptos aprendidos durante el curso y cuestiones prácticas relacionadas.

■ **TRABAJO PERSONAL:** **15%**

La evaluación del trabajo de aprendizaje realizado por el alumno considerará la destreza del alumno en la resolución de las cuestiones, ejercicios y casos propuestos.

■ **ASISTENCIA Y PARTICIPACIÓN ACTIVA EN LAS CLASES:** **10%**

La asistencia y la participación del alumno en todas las actividades se valorará positivamente en la calificación final. La falta de asistencia reiterada podrá penalizarse.



PLANIFICACIÓN DE ACTIVIDADES – CRONOGRAMA

TEMA	ACTIVIDAD	HORAS	GRUPOS	INICIO	FIN
1. Introducción y Metodología	Clases Teoría	2	1	1ª Semana	1ª Semana
2. Alteraciones en el metabolismo de los hidratos de carbono	Clases Teoría	5	1	1ª Semana	3ª Semana
3. Patología molecular de las Dislipemias	Clases Teoría	4	1	3ª Semana	4ª Semana
4. Alteraciones del metabolismo de aminoácidos	Clases Teoría	4	1	4ª Semana	5ª Semana
5. Patología molecular de bases de nucleótidos y del grupo hemo	Clases Teoría	6	1	6ª Semana	7ª Semana
	Seminarios	1	1		
6. Patología molecular de tejidos y órganos	Clases Teoría	11	1	8ª Semana	11ª Semana
	Seminarios	1	1		
7. Enfermedades endocrinológicas	Clases Teoría	7	1	11ª Semana	13ª Semana
8. Estrés oxidativo e inflamación	Clases Teoría	4	1	14ª Semana	15ª Semana
	Seminarios	1	1		
9. Aspectos moleculares de la neurodegeneración	Clases Teoría	2	1	15ª Semana	15ª Semana
	Tutorías	2	2	Semanas 7 y 13	



RESUMEN DE LAS ACTIVIDADES

Actividad docente	Competencias asociadas	Actividad Profesor	Actividad alumno	Procedimiento de evaluación	P	NP	Total	C
Clases de teoría	CG4-MI2 CG6-MI3 CG14-MI12 CE32-AB3 CE33-AB4 CT11-MI3 CT4-MI4 CT2-MI5 CT14-MI6 CT9-MI7 CT12-MI9	Exposición de conceptos teóricos. Planteamiento de cuestiones.	Toma de apuntes, formulación y contestación de cuestiones.	Valoración de las respuestas a preguntas relacionadas con los conceptos teóricos explicados.	45	67,5	112,5	25%
Seminarios		Aplicación de la teoría a la resolución de ejercicios y problemas.	Toma de apuntes. Realización de ejercicios. Formulación y contestación de cuestiones.	Valoración de la resolución de ejercicios prácticos y casos clínicos	3	4,5	7,5	
Tutorías		Dirección y supervisión del estudio y actividades del alumno. Planteamiento de cuestiones.	Resolución de las cuestiones planteadas.	Valoración de las cuestiones planteadas.	2	3	5	
Exámenes		Propuesta, vigilancia y corrección del examen. Calificación del alumno.	Preparación y realización.		3	22	25	

P : Presenciales; NP: no presenciales (trabajo autónomo); C: calificación