



# Guía Docente:

## **PATOLOGÍA MOLECULAR**

---



**FACULTAD DE CIENCIAS QUÍMICAS  
UNIVERSIDAD COMPLUTENSE DE MADRID  
CURSO 2015-2016**



**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<br/>(Facultad de Farmacia)<br/>Bioquímica y Biología Molecular III<br/>(Facultad de Medicina)</b> |

**PROFESOR/ES RESPONSABLE/S:**

| Grupo único                    |  |
|--------------------------------|--|
| Teoría<br>Seminario<br>Tutoría | <b>Profesor:</b> FERNANDO ESCRIVÁ PONS<br><b>Departamento:</b> Bioquímica y Biología Molecular II<br><b>Despacho:</b><br><b>e-mail:</b> <a href="mailto:fescriva@ucm.es">fescriva@ucm.es</a>           |
| Teoría<br>Seminario<br>Tutoría | <b>Profesora:</b> ONINTZA SAGREDO EZKIOGA<br><b>Departamento:</b> Bioquímica y Biología Molecular III<br><b>Despacho:</b><br><b>e-mail:</b> <a href="mailto:onintza@med.ucm.es">onintza@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 membranas 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:** **80%**

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:** 5%

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.

Siempre se respetará un plazo mínimo de siete días entre la publicación de cualquier calificación, si fuera el caso, y la fecha del examen final de la asignatura.



PLANIFICACIÓN DE ACTIVIDADES – CRONOGRAMA

| TEMA   | ACTIVIDAD     | HORAS | GRUPOS | INICIO         | FIN        |
|--|---------------|-------|--------|----------------|------------|
| <b>1. Introducción y Metodología</b>                                   | Clases Teoría | 2     | 1      | 1ª Semana      | 1ª Semana  |
| <b>2. Alteraciones en el metabolismo de los hidratos de carbono</b>    | Clases Teoría | 5     | 1      | 1ª Semana      | 3ª Semana  |
| <b>3. Patología molecular de las Dislipemias</b>                       | Clases Teoría | 4     | 1      | 3ª Semana      | 4ª Semana  |
| <b>4. Alteraciones del metabolismo de aminoácidos</b>                  | Clases Teoría | 4     | 1      | 4ª Semana      | 5ª Semana  |
| <b>5. Patología molecular de bases de nucleótidos y del grupo hemo</b> | Clases Teoría | 6     | 1      | 6ª Semana      | 7ª Semana  |
|  | Seminarios    | 1     | 1      |                |            |
| <b>6. Patología molecular de tejidos y órganos</b>                     | Clases Teoría | 11    | 1      | 8ª Semana      | 11ª Semana |
|  | Seminarios    | 1     | 1      |                |            |
| <b>7. Enfermedades endocrinológicas</b>                                | Clases Teoría | 7     | 1      | 11ª Semana     | 13ª Semana |
| <b>8. Estrés oxidativo e inflamación</b>                               | Clases Teoría | 4     | 1      | 14ª Semana     | 15ª Semana |
|  | Seminarios    | 1     | 1      |                |            |
| <b>9. Aspectos moleculares de la neurodegeneración</b>                 | 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<br>CG6-MI3<br>CG14-MI12<br>CE32-AB3<br>CE33-AB4<br>CT11-MI3<br>CT4-MI4<br>CT2-MI5<br>CT14-MI6<br>CT9-MI7<br>CT12-MI9 | Exposición de conceptos teóricos.<br>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 | 20% |
| Seminarios        |  | Aplicación de la teoría a la resolución de ejercicios y problemas.                            | Toma de apuntes.<br>Realización de ejercicios.<br>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.<br>Planteamiento de cuestiones. | Resolución de las cuestiones planteadas.  | Valoración de las cuestiones planteadas.   | 2  | 3    | 5     |     |
| Exámenes          |  | Propuesta, vigilancia y corrección del examen.<br>Calificación del alumno.                    | Preparación y realización.  |  | 3  | 22   | 25    |     |

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