Curso
2026/2027

Guía Docente:
PATOLOGÍA MOLECULAR

FACULTAD DE
CIENCIAS QUÍMICAS

1. IDENTIFICACIÓN

Titulación	Grado en Bioquímica Doble Grado en Química y Bioquímica			Código	803468 901759
Asignatura	Patología Molecular			ECTS	6
Materia	Aplicaciones Biomédicas				
Módulo	Integración				
Carácter	Obligatoria	Curso	Tercero	Semestre	Segundo
Departamento responsable	Bioquímica y Biología Molecular (Facultad de Farmacia) Bioquímica y Biología Molecular (Facultad de Medicina)				

Profesores responsables

Actividad	Profesor	Email	Despacho
Tª/S/Tut.	BLANCA HERRERA GONZÁLEZ	blancamh@ucm.es	Facultad de Farmacia
Tª/S/Tut.	ELISA NAVARRO GONZALEZ DE MESA	elisnava@ucm.es	Facultad de Medicina
Tª/S/Tut.	VALENTINA SATTA	vsatta@med.ucm.es	Facultad de Medicina (planta 4ª, pabellón IV)

2. OBJETIVOS

Objetivo General

- Iniciar al alumno/a 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.

3. CONOCIMIENTOS PREVIOS Y RECOMENDACIONES

No hay

4. 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.

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 bases nitrogenadas.

Tema 16. Porfirias.

Tema 17. Ictericias. Alteraciones congénitas del metabolismo de la bilirrubina.

6. Patología molecular de tejidos y órganos

Tema 18. Enfermedades hereditarias del metabolismo del hierro.

Tema 19. Mutantes estructurales de la hemoglobina. Causas genéticas.

Tema 20. Patología molecular de las talasemias.

Tema 21. Enzimopatías eritrocitarias.

Tema 22. Alteraciones de las proteínas de membrana del eritrocito.

Tema 23. Distrofias musculares. Distrofia muscular de Duchenne

Tema 24. Miopatías mitocondriales.

Tema 25. Miocardiopatías hereditarias.

Tema 26. Bioquímica de la enfermedad pulmonar obstructiva crónica.

Tema 27. Patología molecular de las enfermedades del tejido conjuntivo.

7. Enfermedades endocrinológicas

Tema 28. Aspectos fisiológicos y evaluación de la función hipotalámica hipofisaria.

Tema 29. Bioquímica clínica endocrinológica: Enfermedades tiroideas.

Tema 30. Hormonas suprarrenales. Síndrome de CUSHING y enfermedad de ADDI.

Tema 31. Alteraciones de la función testicular y ovárica.

Tema 32. Aspectos moleculares de los mecanismos de acción de la insulina. Diabetes Mellitus

Tema 33. Alteraciones nutricionales. Obesidad y Anorexia.

8. Estrés oxidativo e inflamación

Tema 34. Radicales libres de oxígeno. Bioquímica del envejecimiento.

Tema 35. Mecanismos moleculares de los procesos inflamatorios. Bioquímica del envejecimiento

9. Aspectos moleculares de la neurodegeneración

Tema 36. Mecanismos patológicos de la neurodegeneración.

5. 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.

6. 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
Total	**53**	**97**	**6**

7. 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/la profesor/a dará a conocer el contenido de la asignatura. Se presentarán los conceptos teóricos y algunos hechos experimentales que permitan a los/las alumnos/as 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 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 o ejercicios que se discutirán en clase o se entregarán al profesor. También se realizarán charlas por profesionales sobre los temas impartidos (del sector farmacéutico, del campo del diagnóstico clínico, etc). Se propondrá a los estudiantes la elaboración de material divulgativo relacionado con las patologías estudiadas que se expondrá en estas clases de seminarios, para su discusión en grupo. Con anterioridad se entregará a los/las estudiantes una relación de cuestiones para que intenten su resolución previa a dichas clases. Parte de los ejercicios serán resueltos en clase por el/la profesor/a y en otros casos se llevará a cabo la resolución por parte de los/las alumnos/as.

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

8. 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 Hernández: "*Principios de Bioquímica Clínica y Patología Molecular*", 3ª Ed. Elsevier España, Barcelona, 2019. Disponible el catálogo *on line* de la biblioteca UCM
- González de Buitrago, J.M. y Medina Jiménez, J.M.: "*Patología Molecular*", Editorial McGraw-Hill Interamericana, Madrid, 2001.
- Gaw, A. y col.: "*Bioquímica Clínica*", 5ª Ed., Elsevier España, Barcelona, 2014.

- Baynes, J.W. y Dominiczak, M.H.: "*Bioquímica Médica*", 4ª Ed., Elsevier España, Barcelona, 2015.
- González Sastre, F. y Guinovart, J.J.: "*Patología Molecular*", Masson, Barcelona, 2003

Complementaria

- Muller-Esterl, W: "*Bioquímica. Fundamentos para Medicina y Ciencias de la Vida*", Editorial Reverté, 2008.
- Marshall, W.: "*Clinical Biochemistry, Metabolic and Clinical Aspects*", 3nd Ed., Churchill Livingstone, 2014.
- Coleman, W.B. y Tsongalis, G.J.: "*The Molecular Basis of Human Diseases. Molecular Pathology*", 2nd Ed. Academic Press, 2017.
- Coleman, W.B. y Tsongalis, G.J.: "*Essential concepts in Molecular Pathology*", Academic Press, 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.

9. EVALUACIÓN

Para la evaluación final es obligatoria la participación en las diferentes actividades propuestas. Para poder superar la asignatura 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 (liberatorio si se obtiene una calificación mínima de 5) y un examen final. El examen constará de preguntas sobre aplicación de conceptos aprendidos durante el curso y cuestiones prácticas relacionadas.

  Será necesario obtener una nota mínima de 5 en el examen escrito para poder superar la asignatura.

- **TRABAJO PERSONAL: 20%**

  La evaluación del trabajo de aprendizaje considerará la destreza en la resolución de las cuestiones, ejercicios y casos propuestos. Además, se tendrá en cuenta la asistencia y participación activa en las clases.

La calificación final resultará de la media ponderada de las actividades evaluables. No obstante, para superar la asignatura será necesario alcanzar la nota mínima establecida en cada una de ellas. En caso de no cumplirse este requisito, la calificación final será la media ponderada obtenida, con un máximo de 4,5 sobre 10.

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
1. Introducción y Metodología	Clases Teoría	3	1	1ª semana	1ª semana
2. Alteraciones en el metabolismo de los hidratos de carbono	Clases Teoría	7	1	2ª semana	3ª semana
3. Patología molecular de las dislipemias	Clases Teoría	2	1	4ª semana	4ª semana
4. Alteraciones del metabolismo de aminoácidos	Clases Teoría	3	1	4ª semana	5ª semana
5. Patología molecular de bases de nucleótidos y del grupo hemo	Clases Teoría	5	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 7ª y 13ª	

RESUMEN DE LAS ACTIVIDADES

ACTIVIDAD DOCENTE	COMPETENCIAS ASOCIADAS	ACTIVIDAD PROFESOR	ACTIVIDAD ESTUDIANTE	PROCEDIMIENTO DE EVALUACIÓN	P	NP	TOTAL	C
Clases 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	**20%**
Seminarios		Aplicación de la teoría a la resolución de ejercicios y problemas. Puesta en contexto de los conceptos aprendidos.	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	**80%**

P: Actividades presenciales

NP: Actividades no presenciales (trabajo autónomo)

C: Calificación