



# Guía Docente: Escenarios 1, 2 y 3 **PATOLOGÍA MOLECULAR**

---



**FACULTAD DE CIENCIAS QUÍMICAS**  
**UNIVERSIDAD COMPLUTENSE DE MADRID**  
**CURSO 2021-2022**



## ESCENARIO 1. PRESENCIAL

### 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 (Facultad de Farmacia) Bioquímica y Biología Molecular (Facultad de Medicina)</b>

#### PROFESOR/ES RESPONSABLE/S:

Grupo único	
Teoría Seminario Tutoría	<b>Profesor:</b> FERNANDO ESCRIVÁ PONS <b>Departamento:</b> Bioquímica y Biología Molecular <b>Despacho:</b> <b>e-mail:</b> <a href="mailto:fescriva@ucm.es">fescriva@ucm.es</a>
Teoría Seminario Tutoría	<b>Profesora:</b> ELISA NAVARRO GONZALEZ DE MESA <b>Departamento:</b> Bioquímica y Biología Molecular <b>Despacho:</b> <b>e-mail:</b> <a href="mailto:elisnava@ucm.es">elisnava@ucm.es</a>

### II.- 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.



### 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/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. 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.



## 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*”, 5ª Ed., Elsevier España, Barcelona, 2014.
- Baynes, J.W. y Dominiczak, M.H.: “*Bioquímica Médica*”, 4ª Ed., Elsevier España, Barcelona, 2015.
- González Hernández: “*Principios de Bioquímica Clínica y Patología Molecular*”, 2ª Ed. Elsevier España, Barcelona, 2014.
- 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*”, 3<sup>rd</sup> Ed., Churchill Livingstone, 2014.
- Coleman, W.B. y Tsongalis, G.J.: “*The Molecular Basis of Human Diseases. Molecular Pathology*”, 2<sup>nd</sup> 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.

## IX.- EVALUACIÓN

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

El rendimiento académico de alumno/a 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 considerará la destreza en la resolución de las cuestiones, ejercicios y casos propuestos.

■ **ASISTENCIA Y PARTICIPACIÓN ACTIVA EN LAS CLASES:** **5%**

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

Para poder sumar a la calificación del examen las notas de las actividades realizadas durante el curso (trabajo personal) será necesario haber obtenido en ese examen una calificación mínima de 4.

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	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	20%
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><b>P : Presenciales; NP: no presenciales (trabajo autónomo); C: calificación</b></p>								

Si el desarrollo del curso se viese afectado por las condiciones sanitarias se procederá a la adaptación de la metodología docente y de evaluación de acuerdo a un escenario semipresencial o totalmente virtual, como se describe a continuación

**ESCENARIO 2. SEMIPRESENCIAL****VII.- METODOLOGÍA**

Esta asignatura tiene un número de alumnos/as que permite el desarrollo presencial manteniendo la distancia social en el aula. Por ello, este escenario 2 es coincidente con el anterior.

**IX.- EVALUACIÓN**

Se realizarán exámenes presenciales tal como se describe en el Escenario Presencial.

**ESCENARIO 3. TOTALMENTE VIRTUAL****VII.- METODOLOGÍA**

**Clases de teoría, seminario y tutorías** que serán impartidas de forma combinada en sesiones: (a) síncronas, en el horario oficial establecido y (b) asíncronas.

- El material docente utilizado será las presentaciones de clase habilitadas en el Campus Virtual UCM empleadas también en los Escenarios 1 y 2, presentaciones PowerPoint acompañadas de grabaciones de voz donde se incluyen las explicaciones necesarias como si fuese una clase presencial, así como vídeos relacionados con la materia y otros tipos de materiales que los/las profesores/as de la asignatura consideran de relevancia e interés. Como en los Escenarios anteriores todo el material estará con antelación a disposición de los/las estudiantes a través del Virtual para su utilización.
- Los medios telemáticos utilizados serán las plataformas Google Meet, Microsoft Teams o Zoom.
- **Tutorías Individuales**  
Se realizarán por video conferencia y/o correo electrónico.
- **Seguimiento del alumnado**  
El seguimiento se realizará por diversas técnicas, según considere el/la profesora: a través de las plataformas anteriormente comentadas, hoja de firmas habilitada en el CV a modo de cuestionario, análisis de descargas efectuadas por los alumnos en el CV, etc.

**IX.- EVALUACIÓN****Tipo de examen:**

El examen virtual se llevará a cabo a través de distintos tipos de cuestionarios o tareas utilizando las distintas herramientas que ofrece el Campus Virtual.

**Identificación de estudiantes:**

Se controlará a través del acceso de los estudiantes al Campus Virtual, el cual queda registrado a través de su identificación con nombre de usuario y contraseña.

**Seguimiento de estudiantes durante la prueba:**

Se llevará a cabo tanto de forma sincrónica mediante conexión abierta en el campus virtual de cualquiera de las plataformas anteriormente mencionadas, así como de forma asincrónica comprobando el correcto desarrollo de la prueba mediante la sección de registros de actividad de la asignatura en el Campus Virtual.

**Mecanismo de revisión no presencial previsto:**

Se efectuará mediante videoconferencia con la creación de la pertinente actividad en el Campus Virtual

**Mecanismo empleado para la documentación/grabación de las pruebas de evaluación para su posterior visualización y evidencia:**

Las evidencias de los exámenes se almacenarán de manera que los/las profesores/as tenga acceso a ellas, evitando su almacenamiento en el correo electrónico. Y esto se mantendrá no sólo para la revisión de examen sino también para futuras auditorías externas.

Con carácter general, la referencia de actuación será la recogida en la página web de la Facultad de Ciencias Químicas.