

## Guía docente

### Identificación de la asignatura

<b>Asignatura / Grupo</b>	21522 - Patología Molecular / 1
<b>Titulación</b>	Grado en Bioquímica - Cuarto curso
<b>Créditos</b>	6
<b>Período de impartición</b>	Segundo semestre
<b>Idioma de impartición</b>	Castellano

### Profesores

#### Horario de atención a los alumnos

Profesor/a	Hora de inicio	Hora de fin	Día	Fecha inicial	Fecha final	Despacho / Edificio
Magdalena Gianotti Bauzá						
<i>Responsable</i>	Hay que concertar cita previa con el/la profesor/a para hacer una tutoría					
<a href="mailto:magdalena.gianotti@uib.es">magdalena.gianotti@uib.es</a>						

### Contextualización

En el plan de estudios del grado de Bioquímica, la asignatura Patología Molecular está vinculada al módulo denominado *Integración Fisiológica y Aplicaciones de la Bioquímica y Biología Molecular* y a la materia *Bioquímica Clínica y Patología Molecular*. Este módulo tiene como finalidad que el estudiante adquiera una serie de competencias y conocimientos relacionados con las interrelaciones y aplicaciones de la bioquímica y la biología molecular en distintos ámbitos como la fisiología, el mundo de los microorganismos y parásitos, la inmunología, la medicina o la alimentación y la nutrición. Las materias que conforman este módulo son: *Fisiología Molecular de Animales y Plantas*, *Microbiología*, *Virología y Parasitología*, *Inmunología*, *Bioquímica Clínica y Patología Molecular* y *Bioquímica de los Alimentos y de la Nutrición*.

La materia Bioquímica Clínica y Patología Molecular está compuesta de tres asignaturas: *Bioquímica Analítica y Clínica*, obligatoria de 6 ECTS, programada en el primer semestre del cuarto curso, *Patología Molecular*, obligatoria de 6 ECTS, programada en el segundo semestre del cuarto curso y *Bioquímica del Cáncer*, de carácter optativo y de 3 ECTS que se oferta en los cursos tercero y cuarto. Los resultados del aprendizaje que el estudiante adquiere con dicha materia son, muchos de ellos, coincidentes en las tres asignaturas, por lo que es muy importante la coordinación entre ellas, no sólo en cuanto a sus contenidos, sino también en cuanto al tipo de actividades formativas a realizar.

La asignatura de Patología Molecular tiene como objetivo fundamental mostrar a los estudiantes como puede contribuir la Bioquímica al estudio de las causas, los mecanismos, el diagnóstico y el tratamiento de las enfermedades, desde una óptica esencialmente molecular.

### Requisitos



## Guía docente

### Esenciales

Según el plan de estudios del Grado de Bioquímica, esta materia presenta como requisitos previos las siguientes asignaturas: Bioquímica, Laboratorio General de Bioquímica, Laboratorio de Instrumentación Bioquímica (todas ellas de primer curso) y Genética (de segundo curso).

### Competencias

#### Específicas

- \* Conocer y entender los cambios bioquímicos y genéticos que ocurren en un amplio rango de patologías, y saber explicar los mecanismos moleculares implicados en estos cambios
- \* Saber diseñar y realizar un estudio en el área de bioquímica y biología molecular, y ser capaz de analizar críticamente los resultados obtenidos
- \* Conocer las bases legales y éticas implicadas en el desarrollo y aplicación de las ciencias moleculares de la vida

#### Genéricas

- \* Poseer y comprender conocimientos en el área de la Bioquímica y la Biología Molecular a un nivel que, apoyándose en libros de texto avanzados, incluya asimismo aspectos de vanguardia de relevancia en la disciplina
- \* Saber aplicar los conocimientos de Bioquímica y Biología Molecular en la práctica profesional y poseer las habilidades intelectuales necesarias para dicha práctica, incluyendo capacidad de: gestión de la información, análisis y síntesis, resolución de problemas, organización y planificación, y generación de nuevas ideas
- \* Haber desarrollado aquellas habilidades de aprendizaje necesarias para emprender estudios posteriores en el área de Bioquímica y Biología Molecular y otras áreas afines con un alto grado de autonomía
- \* Desarrollar las habilidades interpersonales necesarias para ser capaz de trabajar en un equipo dentro del ámbito de Bioquímica y Biología Molecular de manera efectiva; pudiendo así mismo incorporarse a equipos interdisciplinares, tanto de proyección nacional como internacional
- \* Desarrollar la iniciativa, el espíritu emprendedor, y la motivación de logro necesarios para ser capaces de tomar las decisiones oportunas para liderar el diseño y la gestión de proyectos relacionados con el área de Bioquímica y Biología Molecular, manteniendo siempre una constante preocupación por la calidad del proyecto a desarrollar y de los resultados obtenidos

#### Básicas

- \* Se pueden consultar las competencias básicas que el estudiante tiene que haber adquirido al finalizar el grado en la siguiente dirección: [http://estudis.uib.cat/es/grau/comp\\_basiques/](http://estudis.uib.cat/es/grau/comp_basiques/)

### Contenidos

El estudio de las bases moleculares de las enfermedades es especialmente amplio y complejo, ya que puede incluir una multitud de enfermedades de etiología diversa, desde alteraciones monogénicas de relativa baja frecuencia en la población y que afectan a proteínas que participan en el metabolismo intermediario, hasta alteraciones de origen complejo, multifactorial, de gran prevalencia en la población. En la asignatura no se

## Guía docente

pretende abordar una larga lista de enfermedades, sino estudiar más profundamente la patogenia y los avances en el diagnóstico y tratamiento de algunas patologías representativas y que, alguna de ellas, constituyen ejemplos de gran impacto socio-sanitario.

La asignatura consta de un programa de clases teóricas, formado por 9 temas estructurados en 4 bloques temáticos y un programa de seminarios (bloque 5), éste último ampliable, dependiendo del nº de alumnos matriculados y del interés y preferencias por parte del alumnado.

### Contenidos temáticos

#### Bloque 1. Introducción a la Patología Molecular

- Tema 1. Concepto y contexto de la Patología Molecular. Proceso patológico.
- Tema 2. Mecanismos moleculares implicados en la lesión y muerte celular
- Tema 3. Alteraciones genéticas. Genes y enfermedad.

#### Bloque 2. Bases moleculares de las patologías asociadas a alteraciones del metabolismo de glúcidos, lípidos y compuestos nitrogenados

- Tema 4. La diabetes: una enfermedad heterogénea
- Tema 5. Dislipemias y Aterosclerosis
- Tema 6. Alteraciones del metabolismo de los aminoácidos

#### Bloque 3. Aspectos moleculares de las enfermedades neurodegenerativas y del cáncer

- Tema 7. Bases moleculares de las enfermedades neurodegenerativas. Concepto y clasificación. Bases moleculares de la enfermedad de Alzheimer
- Tema 8. Bases moleculares de la transformación neoplásica

#### Bloque 4. Patología mitocondrial

- Tema 9. Enfermedades mitocondriales. Características generales y tipos

#### Bloque 5. Seminarios

1. Enfermedades asociadas a anomalías del metabolismo intestinal de glúcidos
2. Alteraciones en el metabolismo del glucógeno. Glucogenosis
3. Deficiencia de Glucosa-6P deshidrogenasa
4. Bases moleculares de la fibrosis quística
5. Alteraciones metabólicas asociadas a la ingestión de alcohol
6. Enfermedades lisosomales
7. Patología molecular de las distrofias musculares
8. Bases moleculares de la enfermedad de Parkinson
9. Implicaciones patológicas de la epigenética
10. Enfermedades peroxisómicas
11. La enfermedad celiaca
12. Enfermedad de Corea de Huntington
13. Nuevos avances en la Esclerosis Lateral Amiotrófica
14. La enfermedad de Crohn

## Guía docente

### Metodología docente

#### Actividades de trabajo presencial (2,4 créditos, 60 horas)

Modalidad	Nombre	Tip. agr.	Descripción	Horas
Clases teóricas	Sesiones teóricas	Grupo grande (G)	Clases magistrales en las que se impartirá parte del temario propuesto por el profesor. Se pretende que el alumno adquiera los conocimientos teóricos fundamentales de la asignatura. Se utilizarán recursos multimedia.	33
Seminarios y talleres	Actividades	Grupo mediano (M)	Realización de actividades relacionadas con los contenidos de la asignatura: resolución de cuestiones, interpretación de resultados, comentario de textos científicos, revisión y comentario de los controles realizados, etc.	6
Seminarios y talleres	Preparación de seminarios	Grupo mediano (M)	Los alumnos prepararán un seminario sobre una enfermedad tipo a partir de la información obtenida utilizando los recursos bibliográficos pertinentes. El tema se habrá asignado al principio del semestre (en el bloque 5 de los contenidos de la asignatura se presentan algunos de los temas que pueden ser objeto de esta actividad). Durante estas sesiones y bajo la supervisión del profesor, los alumnos realizarán las actividades básicas para la preparación del seminario: búsqueda y selección de la bibliografía, elaboración del guión, desarrollo de contenidos y preparación de la exposición oral. El seminario será entregado en un plazo de tiempo estipulado por el profesor y, posteriormente, expuesto en clase. Esta actividad favorecerá el acercamiento del alumno a la literatura científica específica, el intercambio de ideas y conocimientos sobre el tema, el hábito de trabajo individual y en grupo y fomentará las habilidades para el manejo de diversas aplicaciones informáticas, la creatividad y la capacidad de análisis y de síntesis. Estas sesiones se complementarán con actividad no presencial. Para el seguimiento de esta actividad, se realizarán entregas periódicas de los materiales elaborados o preelaborados.	4
Tutorías ECTS	Tutorías colectivas	Grupo mediano (M)	Se realizarán tutorías colectivas a lo largo del semestre. El alumno podrá consultar al profesor cualquier duda en relación a los contenidos impartidos en las sesiones teóricas.	2
Evaluación	Controles de seguimiento	Grupo grande (G)	Se realizarán tres controles de seguimiento del aprendizaje durante el semestre que estarán constituidas por pruebas objetivas y de respuesta breve.	3
Evaluación	Examen final	Grupo grande (G)	Se realizará un examen final que englobará la evaluación de los contenidos teóricos y de los seminarios. Estará constituido por pruebas objetivas, de respuesta breve y/o de respuesta larga.	2
Otros	Exposición de Seminarios	Grupo grande (G)	Sesiones dedicadas a la presentación oral de los temas elaborados por los alumnos. Esta actividad favorece la capacidad para la comunicación oral, la presentación en	10

## Guía docente

Modalidad	Nombre	Tip. agr.	Descripción	Horas
			público de ideas o informes y fomenta el espíritu crítico y la creatividad.	

Al inicio del semestre estará a disposición de los estudiantes el cronograma de la asignatura a través de la plataforma UIBdigital. Este cronograma incluirá al menos las fechas en las que se realizarán las pruebas de evaluación continua y las fechas de entrega de los trabajos. Asimismo, el profesor o la profesora informará a los estudiantes si el plan de trabajo de la asignatura se realizará a través del cronograma o mediante otra vía, incluida la plataforma Aula Digital.

### Actividades de trabajo no presencial (3,6 créditos, 90 horas)

Modalidad	Nombre	Descripción	Horas
Estudio y trabajo autónomo individual	Estudio y trabajo autónomo	Asimilación y consolidación de los conocimientos adquiridos en las actividades presenciales mediante el estudio del material docente proporcionado y de lecturas complementarias. Preparación de exámenes.	60
Estudio y trabajo autónomo individual o en grupo	Preparación de trabajo/seminario	Preparación del seminario sobre un tema consensuado con el profesor. Preparación de la exposición oral.	30

### Riesgos específicos y medidas de protección

Las actividades de aprendizaje de esta asignatura no conllevan riesgos específicos para la seguridad y salud de los alumnos y, por tanto, no es necesario adoptar medidas de protección especiales.

### Evaluación del aprendizaje del estudiante

Para superar la asignatura es imprescindible que la calificación final (suma ponderada de las notas medias de todas las modalidades) sea igual o superior a 5. En caso de no superar alguna de las modalidades recuperables de la asignatura, se realizará la recuperación, en la fecha programada en el calendario de la asignatura.

### Fraude en elementos de evaluación

De acuerdo con el artículo 33 del Reglamento Académico, "con independencia del procedimiento disciplinario que se pueda seguir contra el estudiante infractor, la realización demostrablemente fraudulenta de alguno de los elementos de evaluación incluidos en guías docentes de las asignaturas comportará, a criterio del profesor, una minusvaloración en su calificación que puede suponer la calificación de «suspense 0» en la evaluación anual de la asignatura".

## Guía docente

### Controles de seguimiento

Modalidad	Evaluación
Técnica	Otros procedimientos ( <b>no recuperable</b> )
Descripción	Se realizarán tres controles de seguimiento del aprendizaje durante el semestre que estarán constituidas por pruebas objetivas y de respuesta breve.
Criterios de evaluación	La nota media de los tres controles del seguimiento promediará con las calificaciones obtenidas en el resto de elementos de evaluación, según el porcentaje establecido.

Porcentaje de la calificación final: 30%

### Examen final

Modalidad	Evaluación
Técnica	Otros procedimientos ( <b>recuperable</b> )
Descripción	Se realizará un examen final que englobará la evaluación de los contenidos teóricos y de los seminarios. Estará constituido por pruebas objetivas, de respuesta breve y/o de respuesta larga.
Criterios de evaluación	Para superar el examen final la nota obtenida debe ser igual o superior a 5. Este elemento de evaluación podrá ser recuperado en las fechas previstas en el calendario del curso.

Porcentaje de la calificación final: 50% con calificación mínima 5

### Exposición de Seminarios

Modalidad	Otros
Técnica	Trabajos y proyectos ( <b>no recuperable</b> )
Descripción	Sesiones dedicadas a la presentación oral de los temas elaborados por los alumnos. Esta actividad favorece la capacidad para la comunicación oral, la presentación en público de ideas o informes y fomenta el espíritu crítico y la creatividad.
Criterios de evaluación	Se evalúa conjuntamente la preparación y exposición de seminarios. Para la evaluación de esta modalidad se tendrá en cuenta: la estructura, la calidad de la documentación y la capacidad para obtenerla, la capacidad de análisis y síntesis de la información, la originalidad y la actualización del tema. Asimismo, en la exposición de seminarios se valorará el guión y el material elaborado, la originalidad y la defensa de su trabajo ante las preguntas de los compañeros y del profesor. Se valorará también la actitud durante el desarrollo de las sesiones: asistencia, grado de participación, puntualidad, capacidad de trabajo en grupo, etc.

Porcentaje de la calificación final: 20%

### Recursos, bibliografía y documentación complementaria

Además de la bibliografía que se indica a continuación, son también recursos bibliográficos el material que se incluya en la página web de la asignatura en la plataforma virtual de Aula Digital, así como la bibliografía y webgrafía específicas recomendadas para cada tema.

#### Bibliografía básica

- COLEMAN, W.C., TSONGALIS, G.J. Molecular Pathology. The Molecular Basis of Human Diseases. 2ª edición. Academic Press Elsevier, 2018.
- GONZÁLEZ DE BUITRAGO, J.M. y MEDINA J.M. Patología Molecular. 1ª edición. McGraw-Hill Interamericana, 2001.



## Guía docente

- GONZÁLEZ, F., GUINOVRT, J.J. Patología Molecular. 1ª edición. Springer-Edicions. Universitat de Barcelona, 2003.
- GONZÁLEZ, A. Principios de Bioquímica Clínica y Patología Molecular. 2ª edición. Ed. Elsevier. 2014.
- KUMAR, V., ABBAS, A., FAUSTO, N., ASTER, J. Patología Estructural y Funcional. 9ª edición. Ed. Elsevier, 2015.

### **Bibliografía complementaria**

---

- TOMLINSON, S., HEAGERTY, A.M., WEETMAN, A.P. Mechanisms of Disease. An Introduction to Clinical Science. 2ª edición. Ed. Cambridge University Press, 2008.

### **Otros recursos**

---

<http://www.ncbi.nih.gov/>

NCBI (National Center for Biothecnology Information). Catálogo de genes y enfermedades genéticas.

<http://www.seqc.es/>

Sociedad Española de Bioquímica Clínica y Patología Molecular. Incluye direcciones de páginas web de interés, noticias, publicaciones, etc.

