

Ficha de asignatura – Grado en Biología

Datos básicos de la asignatura

Asignatura:	Bioquímica Clínica y Patología Molecular		
Tipo (Oblig/Opt):	Optativa		
Créditos ECTS:	6		
Teóricos:	2,71		
Prácticos:	1,76		
Seminarios:	0,94		
Tutorías:	0,59		
Curso:	Cuarto		
Semestre:	Séptimo		
Departamentos responsables:	Bioquímica y Biología Molecular I		
Profesor responsable:	Javier Lacadena García-Gallo	Bioquímica y Biología Molecular I	jlacaden@quim.ucm.es 913944259
Profesores:	Consultar listado de profesores en horario de la asignatura (Página web de la Facultad)		

Datos específicos de la asignatura

Descriptor:	<p>El programa de la asignatura aborda el estudio de la base molecular de patologías congénitas humanas. Se analizarán diferentes tipos de alteraciones desencadenantes de estas patologías: Tipos de alteraciones que afectan al funcionamiento de proteínas. Alteraciones del metabolismo de aminoácidos, hidratos de carbono y lípidos. Alteraciones en la función y organización molecular de estructuras tisulares: Patologías congénitas del eritrocito y músculo esquelético. En todos los casos se estudiará la aplicación de las técnicas y métodos de Bioquímica y Biología Molecular al diagnóstico, valoración y tratamiento de las patologías estudiadas.</p> <p>Por otro lado se aborda el estudio de los aspectos bioquímicos de los procesos fisiológicos y patológicos del ser humano. Se evaluará la función de distintos órganos y sistemas, analizándose diferentes casos clínicos. Para ello, se presentarán diferentes marcadores bioquímicos de funcionalidad y su implicación en determinaciones bioquímicas: Evaluación de métodos analíticos. Valor diagnóstico.</p>
Requisitos:	Ninguno
Recomendaciones:	Se recomienda haber superado el Módulo de Materias Básicas y el Módulo Fundamental

Competencias

Competencias transversales y genéricas:	<ul style="list-style-type: none"> Reconocer y valorar los mecanismos y estructuras de funcionamiento en los organismos y sistemas biológicos (CG1) Evaluar, interpretar y sintetizar datos e información biológicas (CG8) Manejar instrumentación básica para análisis biológico (CG10) Interpretar datos procedentes de observaciones y medidas en términos de su significación y de los modelos explicativos que las apoyan (CG12) Gestionar información científica de calidad, bibliografía, bases de datos especializadas y recursos accesibles a través de internet (CT4) Integrar creativamente conocimientos y aplicarlos a la resolución de problemas biológicos (CT9) Desarrollo de la capacidad de trabajo autónomo o en equipo (CT10) Trabajar de forma adecuada en un laboratorio bioquímico, utilizando la instrumentación y los métodos básicos de experimentación bioquímica (CG16)
Competencias específicas:	<ul style="list-style-type: none"> Capacidad para desarrollar estudios y análisis clínicos, funcionales, microbiológicos e inmunobiológicos de muestras biológicas, incluidas las de origen humano (CE7) Capacidad para analizar, identificar y categorizar estructuras biológicas en desarrollo embrionario y ontogénico, tanto normales como patológicas (CE19). Expresar y relacionar rigurosamente los conocimientos bioquímicos básicos. Entender las bases moleculares de las patologías congénitas estudiadas.

- Entender y relacionar las pruebas bioquímicas con el análisis y diagnóstico de las patologías.
- Identificar marcadores bioquímicos y relacionar con alteraciones en procesos fisiológicos
- Interpretar datos bioquímicos y clínicos obtenidos de sistemas fisiológicos normales y/o patológicos.
- Contrastar técnicas para la determinación de marcadores bioquímicos de funcionalidad en órganos y sistemas.

Objetivos

Conocer las bases moleculares de diferentes patologías congénitas humanas. Diferenciar los tipos de alteraciones desencadenantes de estas patologías. Conocer y aplicar las técnicas y métodos bioquímicos al diagnóstico, valoración y tratamiento. Conocer y diferenciar el funcionamiento normal y patológico de distintos órganos y sistemas. Interpretar y relacionar datos analíticos bioquímicos y clínicos.

Metodología

Descripción: El desarrollo de la asignatura supone la utilización de diferentes técnicas didácticas que se adaptarán al carácter más teórico o práctico de los contenidos que componen la materia. Así, se establecen tres tipos de metodologías:

Clases teóricas: Son impartidas principalmente por el profesor, utilizando para ello diferentes recursos como pizarra, presentaciones con ordenador y fotocopias de apoyo con figuras, esquemas y tablas. Las clases se desarrollarán de manera interactiva con los alumnos, fomentando su participación y discutiendo con ellos los aspectos que sean más relevantes o complejos. El alumno podrá acceder a través del Campus Virtual a las presentaciones que se utilizarán en clase, a bibliografía especializada de cada uno de los temas planteados, así como a enlaces a páginas webs relacionadas, cuando fuese el caso.

Seminarios: Se tratarán diferentes temas de interés y actualidad, relacionados con el contenido de la asignatura, considerándolos desde un punto de vista integrador y práctico. Al comienzo de la asignatura se ofrecerá a los alumnos la preparación de estos temas, para su posterior exposición durante las horas asignadas a este bloque. El profesor se encargará de orientar al alumno en la elaboración del trabajo. En estas clases se priorizará el comentario y discusión de los diferentes temas entre los alumnos.

Clases prácticas: En estas clases, eminentemente de trabajo experimental, que se impartirán en laboratorio, se aplicarán los conocimientos adquiridos en la determinación y valoración de marcadores bioquímicos aplicados a alguna de las patologías estudiadas. El desarrollo de las prácticas implica cinco sesiones de tres horas cada una. En cada sesión el profesor explicará el objetivo de la misma, haciendo hincapié en aquellos aspectos prácticos que puedan ser más complejos. Se valorará la preparación previa por parte de los alumnos del trabajo a realizar. Finalmente se discutirán los resultados obtenidos, tanto a nivel particular, como en el conjunto de los alumnos participantes.

	Horas	% respecto presencialidad
Clases teóricas:	23	45,10
Clases prácticas:	15	29,41
Exposiciones y/o seminarios:	8	15,69
Tutoría:	5	9,80
Evaluación:		
Trabajo presencial:	51	34
Trabajo autónomo:	99	66
Total:	150	

Bloques temáticos

BLOQUE I: Introducción al estudio molecular de enfermedades genéticas

BLOQUE II: Alteraciones congénitas del metabolismo

BLOQUE III: Patología molecular de eritrocito y músculo esquelético

Evaluación**Criterios aplicables:**

La evaluación se realizará de manera continua a lo largo de todo el semestre. Se considerará: Un examen final sobre los conocimientos adquiridos acerca de los contenidos del programa teórico y de seminarios. La calificación obtenida en dicho examen corresponderá con el 55% de la nota final de la asignatura. La calificación de la destreza técnica desarrollada en el laboratorio corresponderá con el 30% de la nota final. La participación activa en las sesiones de seminarios, así como en aquellas actividades formativas que se propongan, como trabajos y exposiciones, y la asistencia y participación global tanto en actividades presenciales como no presenciales, representarán el 10 y el 5% de la nota final, respectivamente.

Organización semestral

Consultar Agenda Docente (Página web de la Facultad)

Temario**Programa teórico:****BLOQUE I: Introducción al estudio molecular de enfermedades genéticas**

Tema 1.- Concepto de Patología molecular. Clasificación de enfermedades genéticas: Alteraciones monogénicas. Patogénesis de las enfermedades genéticas. Tipos de mutaciones: Alteración en la expresión o funcionalidad de proteínas. Patrón de herencia: concepto, características y base bioquímica.

Tema 2.- Conceptos básicos en Bioquímica clínica. Determinaciones bioquímicas: Fases. Muestras: Tipos. Recogida y manipulación. Evaluación de métodos analíticos. Intervalos de referencia y control de calidad. Actividad enzimática: Métodos de determinación. Enzimas con valor diagnóstico.

Tema 3.- Técnicas y métodos aplicados al diagnóstico y tratamiento. Niveles de expresión. Tipos de diagnóstico y tratamiento. Terapia génica.

BLOQUE II: Alteraciones congénitas del metabolismo

Tema 4.- Alteraciones del metabolismo de aminoácidos: Bloqueo metabólico y alteraciones en transporte. Estudio de las hiperfenilalaninemias. Diagnóstico diferencial: marcadores. Enfermedad de Hartnup. Alteraciones del ciclo de la urea. Aspectos clínicos y bioquímicos.

Tema 5.- Alteraciones en el metabolismo de hidratos de carbono: Almacenamiento, utilización celular, digestión y absorción. Estudio de las glucogenosis. Galactosemias. Alteraciones en metabolismo del piruvato como ejemplo de enfermedad mitocondrial. Aspectos clínicos y bioquímicos. Métodos diagnóstico

Tema 6.- Regulación de la glucemia: hormonas pancreáticas. Estados patológicos: Diabetes *mellitus*. Estudios bioquímicos para el diagnóstico y control.

Tema 7.- Alteraciones en el metabolismo de lípidos: Esfingolipidosis como ejemplo de enfermedad lisosomal. Enfermedad de Gaucher. Aspectos clínicos y bioquímicos.

Tema 8.- Alteraciones en el metabolismo de lipoproteínas: Función de lipoproteínas. Apolipoproteínas. Hipercolesterolemias e Hipertrigliceridemias. Aspectos clínicos y bioquímicos. Procedimientos analíticos. Estudio de la función cardiaca: Enfermedad isquémica, infarto de miocardio. Marcadores y parámetros séricos

BLOQUE III: Patología molecular de eritrocito y músculo esquelético)

Tema 9.- Alteraciones funcionales y estructurales del eritrocito. Hemoglobina: variantes estructurales y funcionales. Hemoglobinopatías congénitas. Estudio

molecular de la Hemoglobina S y eritrocito falciforme. Talasemias: definición y clasificación. Base molecular de la diversidad clínica. Aspectos clínicos y bioquímicos.

Tema 10.- Alteraciones funcionales y estructurales del músculo esquelético: Miopatías. Alteraciones de la unión neuromuscular: Miastenia Gravis. Alteración de proteínas estructurales: distrofina. Concepto y tipos de distrofias. Genética de la distrofia muscular de Duchenne y Becker. Diagnóstico Clínico y tratamiento.

Bloque IV: Evaluación de la función de órganos y sistemas: Análisis

Tema 11.- Pruebas y marcadores bioquímicos de la función renal.

Tema 12.- Pruebas y marcadores bioquímicos de la función hepática. Metabolismo de la bilirrubina. Enzimas y marcadores bioquímicos de alteraciones hepáticas

Tema 13.- Pruebas y marcadores bioquímicos de la función gastro-intestinal. Estudios bioquímicos para evaluar la función de estómago, intestino y páncreas exocrino.

Tema 14.- Bioquímica del sistema endocrino. Tipos y función. Eje hipotálamo-hipófisis. Evaluación de la secreción de hormonas hipofisiarias.

Tema 15.- Pruebas y marcadores bioquímicos del sistema endocrino (I): Glándula tiroides y paratiroides. Hormonas. Ejemplo de control hormonal: Homeostasis ósea.

Tema 16.- Pruebas y marcadores bioquímicos del sistema endocrino (II): Glándula suprarrenal. Hormonas. Evaluación de la función de secreción.

Tema 17.- Pruebas y marcadores bioquímicos del sistema endocrino (III): Sistema reproductor. Hormonas sexuales. Evaluación de la función gonadal.

Programa práctico:

El objetivo de este bloque práctico es la aplicación de los conocimientos adquiridos en la determinación y valoración de marcadores bioquímicos aplicados a alguna de las patologías estudiadas, mediante la realización de trabajo experimental en el laboratorio. Esto, implicará la familiarización del alumno con distintos tipos de muestras biológicas y de test, disponibles comercialmente, que son de uso habitual en el laboratorio clínico.

El desarrollo de este bloque se ha dividido en 6 prácticas basadas en la determinación y valoración de parámetros y marcadores bioquímicos relacionados con alguna de las situaciones patológicas estudiadas. **El desarrollo experimental se llevará a cabo en 5 sesiones de tres horas cada una.**

Práctica 1: Estudio y valoración de proteínas plasmáticas: Separación por electroforesis. Inmunolectroforesis.

Práctica 2.- Estudio y valoración de lípidos y lipoproteínas: Triacilgliceroles. Colesterol. Colesterol en LDL y HDL. Separación de lipoproteínas plasmáticas

Práctica 3.- Estudio y valoración de la función hepática: Enzimas en suero: AST. Determinación de las isoenzimas de LDH. Valoración de Bilirrubina.

Práctica 4.- Estudio y valoración de la función cardiaca: Infarto de miocardio: Determinación de TnI y mioglobina.

Práctica 5: Estudio y valoración de la función endocrina: Regulación de la glucemia. Valoración de glucosa e insulina (ELISA).

	Práctica 6.- Utilización de tiras reactivas: Determinación de glucosa en sangre y orina. Determinación de proteínas y otros parámetros en orina.
Seminarios:	<p>En este bloque de seminarios se van a tratar diferentes temas de interés y actualidad, relacionados con el contenido de la asignatura, que no han podido ser tratados de forma adecuada, bien debido a la limitación en cuanto a horas docentes, o bien porque se van a considerar desde un punto de vista integrador y/o práctico.</p> <p>Seminario 1.- Cáncer: Aspectos metabólicos y moleculares. Marcadores bioquímicos de los procesos neoplásicos. (2 horas)</p> <p>Seminario 2.- Enfermedades neurodegenerativas: Aspectos moleculares. Marcadores bioquímicos: aplicación al diagnóstico. (2 horas)</p> <p>Seminario 3.- Enfermedad de Huntington: Expansión de tripletes inestables. Marcadores moleculares. (1 hora)</p> <p>Seminario 4.- Estudio de casos clínicos: (3 horas)</p> <ul style="list-style-type: none"> • Alteración de la función cardiaca: Infarto de miocardio • Alteración del sistema endocrino: Hipo e hipertiroidismo • Alteración de la regulación de la glucemia: Diabetes tipo I o II
Bibliografía:	<ul style="list-style-type: none"> • Patología Molecular González Sastre F., Guinovart J.J. Ed. Masson. 2003 • Patología Molecular González de Buitrago, JM., Medina Jiménez, JM. Ed. Mc Graw-Hill- Interamericana. 2002 • Human Molecular Biology: An introduction to the Molecular Basis of Health and Disease. Epstein, RJ. Ed. Cambridge Univ. Press. 2003 • Thompson & Thompson Genética en Medicina Nussbaum, RL. McInnes, R., Willard, HF. Ed. Masson. 2008 • Principios de Bioquímica Clínica y Patología Molecular. González Hernández, A. Elsevier España. 2010 • Bioquímica Médica (2º ed.) Baynes, W., Dominiczak, MH. Elsevier España. 2006 • The Metabolic Basis of Inherited Disease.(8th Ed.) C.R. Scriver, A.L. Beaudet, W.S. Sly and D. Valle. Ed. Mc Graw-Hill. 2001 <p>PAGINAS WEB</p> <ul style="list-style-type: none"> • Scitable Learn Science (www.nature.com/scitable)