

**FITXA IDENTIFICATIVA****Dades de l'Assignatura**

<b>Codi</b>	33154
<b>Nom</b>	Bioquímica clínica i patologia molecular
<b>Cicle</b>	Grau
<b>Crèdits ECTS</b>	6.0
<b>Curs acadèmic</b>	2024 - 2025

**Titulació/titulacions**

<b>Titulació</b>	<b>Centre</b>	<b>Curs</b>	<b>Període</b>
1109 - Grau en Bioquímica i Ciències Biomèdiques	Facultat de Ciències Biològiques	4	Segon quadrimestre

**Matèries**

<b>Titulació</b>	<b>Matèria</b>	<b>Caràcter</b>
1109 - Grau en Bioquímica i Ciències Biomèdiques	12 - Biomedicina molecular	Obligatòria

**Coordinació**

<b>Nom</b>	<b>Departament</b>
CASINO FERRANDO, PATRICIA	30 - Bioquímica i Biologia Molecular
SANCHEZ DEL PINO, MANUEL MATEO	30 - Bioquímica i Biologia Molecular

**RESUM**

La Bioquímica clínica i Patologia molecular s'engloba dins de la Matèria de biomedicina molecular, sent una assignatura de segon quadrimestre del quart curs del Grau en "Bioquímica i Ciències biomèdiques", té caràcter obligatori i és de 6 ECTS.

La bioquímica ha experimentat en els últims anys un desenvolupament vertiginós, amb el qual s'ha posat a l'avantguarda de la recerca actual, obrint tota una gamma de possibilitats per a un desenvolupament més científic i molecular de la Medicina. La bioquímica clínica és una especialitat del laboratori hospitalari, i com a tal la seva activitat està orientada cap a l'assistència al pacient com a suport clínic del metge.

La investigació biomèdica és, avui en dia, una ciència molecular que estudia l'etiologia i els mecanismes moleculars responsables de les malalties. A més, atès que la major part de les malalties més freqüents en l'actualitat són complexes i amb un caràcter poligènic, la interacció entre els diferents factors implicats en les malalties també s'estudien a nivell molecular. El coneixement de les causes moleculars de les malalties ens permet, d'una banda, identificar les dianes terapèutiques més apropiades i desenvolupar fàrmacs que restableixin les funcions alterades. D'altra banda, ens ofereix la possibilitat d'establir millors



tractaments que curin o que, almenys, redueixin la morbiditat de les malalties. Per tant, els avenços de la investigació biomèdica contribueixen, de manera decisiva, a combatre les malalties amb aproximacions més racionals que milloren la qualitat de vida dels pacients i allarguen progressivament l'esperança de vida de la població.

La Bioquímica Clínica i la Patologia Molecular són ciències bàsiques i aplicades. L'estudi de les bases moleculars de la malaltia humana porta associat el descobriment de nous marcadors, més específics i sensibles. És aquí on el vessant aplicat d'aquestes disciplines científiques entra en joc, implementant la utilització d'aquests nous marcadors moleculars en el diagnòstic, pronòstic, control de l'evolució, tractament, monitorització de fàrmacs i prevenció de la malaltia.

La medicina actual està basada, cada vegada més, en l'evidència experimental. Gran part de les decisions clíniques es basen en les dades proporcionades pel laboratori, el que implica la participació activa de l'bioquímic clínic en l'abordatge de la malaltia del pacient. Les dades del laboratori necessiten una interpretació adequada i cada vegada més personalitzada per a cada pacient.

En base a tot el que s'ha dit anteriorment, els objectius fonamentals a assolir en aquesta assignatura són:

- l'estudi de la fisiopatologia i les bases moleculars de les malalties
- el coneixement de les proves de laboratori i la "estratègia diagnòstica"
- el coneixement de la metodologia analítica
- el coneixement del tractament i prevenció de malalties

## **CONEIXEMENTS PREVIS**

### **Relació amb altres assignatures de la mateixa titulació**

No heu especificat les restriccions de matrícula amb altres assignatures del pla d'estudis.

### **Altres tipus de requisits**

### **1101 - Grau Bioquímica i Biomèdiques**

- Capacitat d'anàlisi, síntesi i raonament crític en l'aplicació del mètode científic.
- Capacitat per al treball multidisciplinari en equip i la cooperació.
- Capacitat d'utilitzar les noves tecnologies de la informació i la comunicació.
- Saber utilitzar les diferents fonts bibliogràfiques i bases de dades biològiques i usar les eines bioinformàtiques.
- Conèixer els procediments habituals utilitzats pels científics en l'àrea de les biociències moleculars i la biomedicina per generar, transmetre i divulgar la informació científica.



- Conèixer els elements moleculars i cel·lulars comuns i diferencials dels diferents tipus d'organismes vius amb especial èmfasi en l'ésser humà i organismes model per al seu estudi.
- Comprendre les aproximacions experimentals i les seues limitacions així com interpretar resultats científics en biociències moleculars i biomedicina.
- Saber treballar de manera responsable i rigorosa al laboratori, considerant els aspectes de seguretat en l'experimentació així com els aspectes legals i pràctics sobre la manipulació i eliminació de residus.
- Conèixer i comprendre les bases moleculars de la informació genètica i els mecanismes de la seua transmissió i variació.
- Tenir una visió integrada del funcionament cel·lular normal i alterat, incloent-hi el metabolisme i l'expressió gènica.

### Resultats d'aprenentatge

L'assignatura està orientada a que l'alumne adquireixi, com a resultat de l'aprenentatge, les competències següents:

- Coneixement de la base molecular de les patologies estudiades i les alteracions bioquímiques que introdueix la malaltia en la homeòstasi de l'ésser humà.
- Identificació i anàlisi dels marcadors associats a les diferents patologies.
- Interpretació dels resultats del laboratori en el context del control, pronòstic, tractament i monitorització de fàrmacs en les malalties.

## DESCRIPCIÓ DE CONTINGUTS

### 1. Introducció a la Bioquímica clínica i la Patologia molecular

Concepte de Bioquímica Clínica i Patologia Molecular. Fases del procés analític. Valors de referència i interpretació de resultats. Valor predictiu de les anàlisis.

### 2. Enzimologia clínica

Principis d'enzimologia en el diagnòstic. Enzims com a eines analítiques. Enzims sèrics i isoenzims: distribució i interès en clínica. Factors que afecten els nivells enzimàtics en plasma o sèrum. Significat clínic de l'estudi dels enzims sèrics.



### **3. Biomarcadores**

Definició de biomarcadors. Paper en el diagnòstic, seguiment i pronòstic. Noves tecnologies en la recerca de biomarcadors. Corbes ROC i selecció de biomarcadors.

### **4. Farmacogenètica i farmacogenòmica**

Metabolisme de fàrmacs i trastorns farmacogenètics. Importància en el desenvolupament de fàrmacs i la medicina personalitzada.

### **5. Mecanismes de resposta a estrès i estímuls nocius**

Causes i mecanismes de dany cel·lular. Mecanismes cel·lulars d'adaptació i mort cel·lular.

### **6. Síndrome metabòlica**

Diabetis, obesitat i resistència a insulina. Efecte de la dieta i el consum de fructosa en el desenvolupament de la síndrome metabòlica.

### **7. Aterosclerosi i infart de miocardi**

Disfunció endotelial i formació de placa d'ateroma. Paper del colesterol i mecanismes alternatius. Dany per isquèmia-reperfusió. Marcadors clínics d'infart de miocardi.

### **8. Càncer com a malaltia metabòlica**

Origen del càncer. Metabolisme, longevitat i càncer. Alteracions metabòliques en càncer. Regulació metabòlica de l'expressió gènica. Possible paper terapèutic de la dieta.

### **9. Patologia molecular del metabolisme de compostos nitrogenats**

Patologies associades al metabolisme d'aminoàcids i de les bases nitrogenades. Alteracions del cicle de la urea i la relació amb càncer. Immunodeficiència combinada greu i hiperuricèmia.

### **10. Homeòstasi del ferro, alteracions eritrocitàries i hemoglobinopaties**

Base molecular de les porfíries. Homeòstasi del ferro i hemocromatosi. Hemoglobinopaties: talassèmies i anèmia falciforme.



### **11. Estudi bioquímic clínic de la funció hepàtica**

Funció hepàtica. Alteracions en el metabolisme de la bilirubina. Proteïnes plasmàtiques. Proves bioquímiques de la funció hepàtica.

### **12. Patologia molecular de les distròfies musculars**

Base molecular de les Distròfies de Duchenne i Becker.

### **13. Base molecular de l'alteració en el transport de membranes: estudi de la fibrosi quística**

Bases moleculars de la Fibrosi quística. Tractament farmacològic.

### **14. Metabolisme del calci i fosfat. Malalties òssies**

Patologies associades amb el metabolisme del calci i fòsfor. Importància en la biologia de l'os. Alteracions patològiques del procés de formació i resorció òssia : osteoporosi.

### **15. Pràctica de laboratori 1.- Quantificació de metabòlits i activitats enzimàtiques**

Determinació experimental de la concentració de diferents metabòlits i enzims en mostres de sèrum.

### **16. Pràctica de laboratori 2.- Anàlisi de resultats experimentals**

Breu repàs a l'ús d'excel i anàlisi dels resultats obtinguts el dia anterior. Anàlisi de resultats d'anys anteriors per determinar intervals de referència, així com per detectar valors atípics i discutir-ne les possibles causes.

### **17. Pràctica de laboratori 3.- Anàlisi de biomarcadors**

Anàlisi de dades de biomarcadors per determinar-ne la utilitat clínica mitjançant la generació de corbes ROC.

### **18. Pràctica de laboratori 4.-Visita al Servei d'Anàlisis Clíniques de l'Hospital General Universitari de València**

Visita a les seccions del Servei d'Anàlisis Clíniques de l'Hospital General Universitari de València.



## VOLUM DE TREBALL

ACTIVITAT	Hores	% Presencial
Classes de teoria	44,00	100
Pràctiques en laboratori	16,00	100
Estudi i treball autònom	35,00	0
Lectures de material complementari	10,00	0
Preparació d'activitats d'avaluació	10,00	0
Preparació de classes de teoria	25,00	0
Preparació de classes pràctiques i de problemes	10,00	0
<b>TOTAL</b>	<b>150,00</b>	

## METODOLOGIA DOCENT

### Metodologia docent

- A les sessions setmanals a l'aula, s'emprarà principalment la lliçó magistral, el que permetrà incidir en els aspectes més importants de cada tema.
- En aquestes sessions es fomentarà el model participatiu tractant d'estimular la participació dels estudiants mitjançant la intercalació al llarg de les sessions de qüestions curtes relacionades amb la matèria, notícies d'interès, etc.
- A les sessions de laboratori els alumnes entraran en contacte amb la metodologia emprada als laboratoris de bioquímica clínica. Així mateix, es familiaritzaran amb l'ús d'Excel per a l'anàlisi de dades. Amb això consolidaran els coneixements adquirits a les sessions teòriques.
- Seminaris relacionats amb aspectes nous dels temes.
- Finalment, l'estudi individual per part dels estudiants serà emprat per a la consolidació dels coneixements adquirits i serà avaluat mitjançant una prova escrita.
- Opcionalment i en la mesura que sigui possible es programarà l'assistència a conferències i seminaris de temes relatius a l'assignatura.

## AVALUACIÓ

### 1. - Avaluació dels coneixements de teoria:

Examen de teoria: 80% de la nota final de l'estudiant (80 punts). Es realitzarà una avaluació dels conceptes treballats en les sessions de teoria mitjançant un examen que constarà de preguntes tipus test, així com qüestions curtes de desenvolupament o una combinació d'ambdues modalitats.

2. - Avaluació de pràctiques: 20% de la nota final (20 punts). Examen teòric de pràctiques mitjançant preguntes curtes i problemes de càlcul d'alguns dels paràmetres bioquímics realitzats en el laboratori, així com la interpretació dels mateixos. Els resultats obtinguts a les pràctiques podran influir en la nota de pràctiques fins a un màxim de 5 punts. L'assistència a les classes de pràctiques és obligatòria, el NO COMPLIMENT d'aquesta norma impedirà l'aprovar l'assignatura.



3. - Avaluació final. Serà la suma de la nota de pràctiques i la de teoria.

Per superar l'assignatura serà necessari obtenir una qualificació global superior a 50 sobre 100.

Per compensar les nota de teoria i pràctiques, es necessitarà obtenir un mínim de 32 punts sobre 80 en teoria i de 8 sobre 20 en practiques

A l'estudiant que no superi l'assignatura en la primera convocatòria se li podrà guardar per a la segona convocatòria aquella part que tingui aprovada.

## REFERÈNCIES

### Bàsiques

- Burtis, C.A. et al. Tietz textbook of clinical chemistry and molecular diagnostics. 6a ed. Elsevier/Saunders (2018)
- González Hernández, A. Principios de bioquímica clínica y patologia molecular Elsevier (2019)
- Kumar, V. et al. Robbins and Cotran pathologic basis of disease Elsevier-Saunders, Co. (2020)
- McPherson, R.A. and Matthew R. Pincus "Henry's clinical diagnosis and management by laboratory methods". Elsevier (2017)

### Complementàries

- Se proporcionarán en cada capítulo.