

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

Codi	34105
Nom	Bioquímica clínica i patologia molecular
Cicle	Grau
Crèdits ECTS	4.5
Curs acadèmic	2024 - 2025

Titulació/titulacions

Titulació	Centre	Curs	Període
1201 - Grau Farmàcia	Facultat de Farmàcia i Ciències de l'Alimentació	5	Primer quadrimestre

Matèries

Titulació	Matèria	Caràcter
1201 - Grau Farmàcia	42 - Bioquímica Clínica y Patología Molecular	Optativa

Coordinació

Nom	Departament
MONTESINOS LOPEZ, JUAN CARLOS	30 - Bioquímica i Biologia Molecular

RESUM

L'assignatura Bioquímica Clínica i Patologia Molecular és una de les matèries optatives que conformen la menció-intensificació en "Formació clínica" del grau en Farmàcia de la Universitat de València. Des d'una perspectiva essencialment molecular, esta assignatura proposa una aproximació integral i plenament actualitzada a l'estudi de (i) les causes i mecanismes que desencadenen la malaltia humana i expliquen els seus signes clínics, (ii) els canvis bioquímics que la malaltia provoca en el nostre organisme, i (iii) els diferents marcadors bioquímics i proves funcionals d'utilitat en la pràctica clínica actual, i la seua aplicació en el diagnòstic, pronòstic, control de l'evolució, monitorització terapèutica, prevenció i investigació de la malaltia.

Amb una orientació eminentment pràctica, el programa presenta de forma integrada la base molecular i la bioquímica clínica de les síndromes endocrí-metabòlics i les patologies orgàno-funcionals de major prevalença en la població humana, en els que el laboratori de bioquímica clínica presenta un paper particularment rellevant, destacant la importància d'estos coneixements en l'activitat professional del futur farmacèutic.



CONEXEMENTS 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

Es recomana:

- Nivell adequat en Fisiologia, Fisiopatologia, Bioquímica i Biologia Molecular
- L'alumne haurà d'haver cursat necessàriament l'assignatura Bioquímica Clínica i Hematologia (4t curs)
- Llengua anglesa (ingles científic, nivell traducció)

1201 - Grau Farmàcia

- Reforçar l'adquisició de les competències generals del pla d'estudis.
- Conèixer les bases moleculars i el mecanisme bioquímic (alteracions genètiques, estructurals i/o funcionals) de la malaltia, com a aproximació racional al seu diagnòstic, tractament i prevenció, a la identificació de noves dianes terapèutiques i a la selecció i identificació de nous marcadors bioquímics de potencial interès clínic.
- Conèixer el fonament i la utilitat dels diferents marcadors bioquímics i proves funcionals aplicables en l'actualitat al diagnòstic clínic, pronòstic, evolució de la malaltia i monitoratge terapèutic.
- Identificar i saber aplicar els marcadors bioquímics específics apropiats per a l'avaluació del nivell de salut en població (individual i col·lectiva) i la prevenció de la malaltia en l'assistència primària i secundària.
- Conèixer i comprendre els mecanismes responsables de la variabilitat genètica que caracteritza l'ésser humà, i la seua relació i implicació en patologia humana i resposta a teràpia farmacològica.
- Capacitat per a interpretar, de forma global i integrada, l'anàlisi global d'un pacient, i comprendre l'estratègia analítica adequada al diagnòstic diferencial de les diferents entitats.
- Conèixer les tècniques analítiques pròpies del laboratori de bioquímica clínica i ser capaç d'assimilar i incorporar futures innovacions tant en el seu aspecte tècnic com pel que fa a la utilitat clínica de cada nou paràmetre.
- Desenvolupar la capacitat per a l'argumentació científica fonamentada, i l'hàbit en l'ús de la terminologia clínica com a mitjà natural de comunicació amb altres professionals en l'àmbit sanitari.
- Desenvolupar les habilitats necessàries per a comunicar i informar el pacient i/o usuari dels continguts i implicacions dels dictàmens de laboratori en termes adequats.



L'objectiu final de l'assignatura és capacitar a l'alumne per a l'aplicació pràctica, sensata i competent dels coneixements adquirits, en la seua futura activitat professional com a farmacèutic, destacant a més l'interés particular de la Bioquímica Clínica com a àrea específica d'especialització biomèdica.

Com a resultats específics d'aprenentatge, després de completar amb èxit l'assignatura l'estudiant serà capaç de:

- *Demostrar coneixement i domini del llenguatge i terminologia propis*, condició essencial en el context metge/clínic/pacient en que el farmacèutic desenrotlla la seua activitat,
- *Comprendre i descriure el mecanisme molecular subjacent a la patogènesi de les malalties humanes mes comuns i les seues manifestacions clíniques/bioquímiques*, com a base racional del seu diagnòstic, monitorització i tractament,
- *Apreciar la contribució de la Bioquímica clínica i la Patologia molecular als avanços actuals* en diverses àrees d'investigació biomèdica
- *Demostrar i aplicar les habilitats necessàries per a la integració dels resultats de laboratori en l'estratègia general diagnòstica, la interpretació correcta de les proves bioquímiques, i la seua aplicació pràctica al diagnòstic diferencial, control i prevenció de la malaltia humana, i a la detecció d'individus/poblacions en situació de risc d'una condició clínica particular*

El disseny docent permetrà entrenar els alumnes en l'aproximació lògica i ordenada a la malaltia i la seua exploració, i en la identificació eficient de les millors evidències científiques (fonts fiables), a fi de desenrotllar i potenciar la seua *competència/habilitat per a l'autoaprenentatge i l'actualització continuus*, capacitats essencials per a tots els professionals sanitaris contra la previsible obsolescència de la formació universitària rebuda.

DESCRIPCIÓ DE CONTINGUTS

1. Introducció a la Bioquímica Clínica i Patologia Molecular

Esta unitat introduïx a l'estudiant en l'assignatura, presentant la definició, objectius i àmbit d'estudi de la Bioquímica Clínica i de la Patologia Molecular, la seua integració en el grau de Farmàcia, els objectius generals d'aprenentatge perseguits, i el caràcter de la Bioquímica Clínica com a especialitat sanitària. Analitzarem la relació entre gens, ambient i malaltia, el concepte actual de malaltia genètica i malaltia adquirida, i els mecanismes moleculars generals implicats en la patogènesi de la malaltia humana.

2. Bases moleculars de la malaltia humana

La unitat presenta diversos aspectes funcionals i metodològics del genoma humà, la base genètica de la patologia (genes causals vs. gens de susceptibilitat) i l'aplicació d'estos conceptes a la descripció i diagnòstic molecular de la malaltia. Revisarem els mecanismes generals de variació en el genoma humà, els polimorfismes amb major interès clínic, les distintes categories de malaltia genètica i el seu patró d'herència, i els mètodes generals d'estudi i diagnòstic de la malaltia genètica.

**3. Bioquímica Clínica i Patologia Molecular de malalties endocrí-metabòliques**

La unitat presenta de forma integrada les bases moleculars i l'exploració bioquímica de les síndromes endocrí-metabòliques mes freqüents en la pràctica clínica en el nostre entorn, inclosos aspectes clínics i d'investigació, amb especial atenció als últims avanços en la disciplina. Els temes tractats inclouen l'homeostasi de combustibles metabòliques en el ser humà, l'etipotagenia i exploració diferencial d'hipoglucèmies, la patologia molecular de diabetis mellitus, resistència a insulina i síndrome metabòlic, la patologia molecular i bioquímica clínica del consum d'etanol, l'etiopatogenia i exploració diferencial de comes metabòliques, i la base molecular d'homeostasi del ferro i hemocromatosis

4. Bioquímica Clínica i Patologia Molecular de patologies òrgan-funcionals

La unitat presentarà de forma integrada les bases moleculars i la bioquímica clínica dels principals desordres que afecten òrgans i sistemes. Els temes tractats inclouen la revisió dels desordenes mes freqüents en funció tubular renal, la investigació bioquímica de les alteracions de gasos en sang i equilibri àcid-base, i la patologia molecular i exploració bioquímica de la síndrome aguda coronària

5. Endocrinologia clínica

Este mòdul presenta l'alumne el paper essencial del laboratori en la investigació, diagnòstic i seguiment de les malalties endocrines. Considerant que alguns temes ja han sigut tractats en les unitats anteriors (3 i 4), el programa se centrarà específicament en l'estudi dels principals eixos endocrins. Analitzarem la funció hipotàlem-hipòfisi (incloent desordres del creixement), la funció tiroide i la secreció adrenocortical.

6. Temes especials

S'inclouen a títol d'exemple algunes de les qüestions (complementàries als temes tractats en les unitats precedentes) que es podran desenrotllar en els seminaris de l'assignatura:

Marcadors bioquímics d'incorporació recent, Artefactes o interferències analítiques, Éstres oxidatiu i malaltia, Exploració diferencial de NASH/ASH, Resistència a aldosterona, Diabetis insípida i SIADH, Porfirias, Hiperpotasemia, Exploració bioquímica en el nounat, Dislipemia hereditària, Errors innats del metabolisme ...

**VOLUM DE TREBALL**

ACTIVITAT	Hores	% Presencial
Classes de teoria	35,00	100
Tutories reglades	4,00	100
Seminaris	3,00	100
Elaboració de treballs en grup	3,00	0
Elaboració de treballs individuals	3,00	0
Estudi i treball autònom	52,50	0
Lectures de material complementari	4,00	0
Resolució de casos pràctics	4,00	0
Resolució de qüestionaris on-line	1,00	0
TOTAL	109,50	

METODOLOGIA DOCENT

La docència de la matèria se sustenta en les activitats presencials, amb suport del material preparat pel professor (Aula Virtual), i combina les classes de teoria amb exercicis d'aplicació i activitats complementàries que seran desenrotllats de forma autònoma pels alumnes (individual/en grup)

Classes de teoria: la lliçó magistral es concep com la millor manera de transmetre -ràpida, directa i eficazment- la major quantitat d'informació de qualitat (i en el nostre cas, d'especial complexitat) al major nombre d'alumnes; permet a més despertar en l'estudiant un interès actiu en la matèria. En les classes de teoria es definiran amb claredat els objectius d'aprenentatge específics de cada tema, es presentaran els conceptes i continguts essencials, i es facilitarà a l'alumne la integració d'estos coneixements en el context d'altres matèries del grau. L'assistència si no obligatòria, és altament recomanable.

Treballs individuals/grups: durant el curs el professor proposarà qüestions i activitats complementàries de divers tipus que, en funció de la seua complexitat, seran desenrotllats individualment o en grup (1-4 alumnes); el seu objectiu és potenciar l'aprenentatge independent i l'eficiència en la busca de bibliografia i recursos *on-line* apropiats, el progrés en l'ús del llenguatge i terminologia propis, i si és el cas, la capacitat de treball en equip. El treball haurà de ser entregat en el termini indicat, i la seua valoració es tindrà en compte en l'avaluació contínua de la matèria. Algunes de les tasques proposades podran ser seleccionades per a la seua exposició oral.

Tutories: plantejades com a tallers de treball interactiu (grups de 4-5 alumnes), l'assistència a tutories és obligatòria; orientats a l'aprenentatge basat en problemes, les tutories potenciaran el desenrotllament de competència i confiança en la interpretació de proves de laboratori i en la resolució pràctica de casos clínics. En cada sessió es plantejaran casos rellevants als temes cursats que els alumnes hauran de discutir, resoldre i presentar, de forma cooperativa i amb responsabilitat compartida. Igualment, les tutories serviran per a resoldre dubtes i respondre a les necessitats que plantege l'estudiant al llarg del curs.



Seminaris: concebuts per aprofundir en aspectes més específics de la matèria, inclouran la presentació oral dels temes seleccionats pel professor a este efecte. El seu objectiu: complementar la formació adquirida en classes de teoria, desenrotllar la capacitat/claredat en la presentació pública d'idees o informes, i fomentar esperit crític, creativitat i interactivitat amb l'alumnat. L'assistència als seminaris serà també obligatòria

AVALUACIÓ

L'avaluació de l'assignatura i la seua qualificació final responen al següent barem (se descriu sobre una nota final = 100 punts):

1) Examen final: prova escrita obligatòria a realitzar al final del quadrimestre, que constarà de dos parts diferenciades:

- avaluació de coneixements teòrics (60 punts): la prova combinarà preguntes tipus test amb preguntes curtes de desenrotllament

- avaluació de competències i habilitats pràctiques (25 punts): basada en la resolució de casos clínics

2) Avaluació contínua (15 punts): es valorarà la implicació i l'interés de l'alumne en la matèria al llarg del quadrimestre. A este efecte, 6 punts reflectiran l'assistència regular a classe i activitats presencials (es requereix el 100% d'assistència a tutories) , i 9 punts valoraran la participació activa de l'alumne en tutories i la seua contribució a qualsevol de les tasques/activitats avaluables proposades pel professor.

Per a superar l'assignatura serà condició necessària obtindre un mínim de 40 punts en l'examen final escrit, i una puntuació total igual o superior a 50 punts.

La no presentació a l'examen de teoria comportarà la qualificació de "No presentat" en l'acta de l'assignatura. L'estudiant tindrà en compte que la puntuació obtinguda en l'avaluació contínua només es conservarà durant el curs acadèmic vigent (1a i 2a convocatòries)

REFERÈNCIES

Bàsiques

- GAW, A. et al. Clinical Biochemistry 4th ed. Elsevier (2008).
- MARSHALL, W. et al. "Clinical Chemistry". 7th ed. Elsevier (2012)
- TIETZs Fundamentals of Clinical Chemistry, 6th ed. Saunders-Elsevier (2008)
- GONZALEZ HERNANDEZ, A. Principios de Bioquímica Clínica y Patología Molecular. Elsevier (2010)



- HARRISON : Principios de Medicina Interna, 18th ed. McGraw-Hill (2012). Accesible online UV
- AHMED, N. "Clinical Chemistry" 1st ed. Oxford University Press (2010)
- Diversos recursos de consulta online, específics per a cada tema, indicats en el seu moment pel professor

Complementàries

- EVANS, J. Lo esencial en: Célula y genetica. Serie Crash, 3ª ed. Mosby (2011)
- BAYNES, JV y DOMINICZAK, MH. Bioquímica medica, 2nd ed. Elsevier Mosby (2006)
- SAUDUBRAY, JM. et al. Inborn metabolic diseases: diagnosis and treatment, 5th ed. Springer (2012). Accesible online UV
- HOFFMANN, GF et al. Inherited metabolic diseases: a clinical approach Springer (2009). Accesible online UV
- McPHERSON, RA y PINCUS, MR. HENRYs Clinical Diagnosis and Management by Laboratory Methods". 22ª ed. Saunders Co. (2011)