

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

Codi	33961
Nom	Patologia molecular
Cicle	Grau
Crèdits ECTS	4.5
Curs acadèmic	2019 - 2020

Titulació/titulacions

Titulació	Centre	Curs	Període
1205 - Grau de Nutrició Humana i Dietètica	Facultat de Farmàcia i Ciències de l'Alimentació	2	Segon quadrimestre
1211 - PDG Farmàcia-Nutrició Humana i Dietètica	Facultat de Farmàcia i Ciències de l'Alimentació	5	Segon quadrimestre

Matèries

Titulació	Matèria	Caràcter
1205 - Grau de Nutrició Humana i Dietètica	21 - Patologia Molecular i Fisiopatologia	Obligatòria
1211 - PDG Farmàcia-Nutrició Humana i Dietètica	1 - Assignatures obligatòries del PDG Farmàcia-Nutrició Humana i Dietètica	Obligatòria

Coordinació

Nom	Departament
GUASCH AGUILAR, ROSA	30 - Bioquímica i Biologia Molecular
MIRALLES FERNANDEZ, VICENTE	30 - Bioquímica i Biologia Molecular
MURGUI FAUBEL, MARIA AMELIA	30 - Bioquímica i Biologia Molecular

RESUM

L'assignatura Patologia Molecular és una assignatura obligatòria de segon curs (segon quadrimestre) del grau en Nutrició Humana i Dietètica i del quint curs (segon quadrimestre) del doble grau en Farmàcia i Nutrició Humana i Dietètica, que s'imparteix en la Facultat de Farmàcia de la Universitat de València, aquesta assignatura disposa en el pla d'estudis d'un total de 4,5 crèdits ECTS.

L'objectiu principal de l'assignatura és conèixer la base molecular i bioquímica de les principals síndromes endocrí-metabòlics, així com d'algunes de les patologies orgànico-funcionals més comunes en la població humana.



Els conceptes mínims a adquirir per l'estudiant de Patologia Molecular serien:

- Conceptes bàsics en patologia molecular.
- Les bases moleculars de la malaltia.
- Tècniques de diagnòstic molecular.
- Patologia molecular de malalties metabòliques.
- Les bases moleculars del càncer.
- Nutrició, transducció de senyals i expressió gènica.

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

Per cursar Patologia Molecular és necessari partir del coneixement d'una sèrie de conceptes que l'estudiant ha d'haver adquirit en matèries bàsiques cursades tant durant el primer curs, així com en el primer quadrimestre del segon curs. En particular, l'estudiant haurà d'haver cursat ja les matèries de Biologia, Fisiologia, Bioquímica I i Bioquímica II.

COMPETÈNCIES

1205 - Grau de Nutrició Humana i Dietètica

- Aplicar els coneixements científics de la fisiologia, la fisiopatologia, la nutrició i l'alimentació a la planificació i al consell dietètic en individus i col·lectivitats, al llarg del cicle vital, tant sans com malalts.
- Posseir capacitat d'anàlisi i de síntesi.
- Saber com plantejar-se problemes i utilitzar els mètodes adequats per a la seua resolució, sent capaç de dur a terme un raonament crític.
- Ser capaç de treballar en equip i d'organitzar i planificar activitats.
- Ser capaç de dur a terme una comunicació oral o escrita.
- Capacitat per demanar i transmetre informació en llengua anglesa amb un nivell de competència semblant al B1 del Consell d'Europa.
- Coneixement de les principals malalties a nivell molecular.
- Bases moleculars per aplicar els tractaments dietètics en les malalties.
- Comprensió de la regulació epigenètica dels nutrients.
- Conèixer la influència de la nutrició sobre els estats patològics, i viceversa.



RESULTATS DE L'APRENTATGE

Els resultats d'aprenentatge que es pretén aconseguir amb l'assignatura Patologia Molecular es podrien resumir en els següents punts:

- Conèixer i comprendre la variabilitat genètica de l'ésser humà, el seu significat biològic, i la seva relació i implicació en la patologia humana i la resposta terapèutica.
- 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.
- Conèixer les principals tècniques utilitzades en el diagnòstic i tractament de certes patologies.
- Entendre com els diferents components dels aliments, tant nutrients com altres compostos químics no nutrients, afecten a la salut dels individus a través de l'alteració de l'estructura i expressió dels seus gens.
- Conèixer com les variants gèniques dels individus influeixen sobre la utilització metabòlica dels nutrients.
- Conèixer les pautes nutricionals més apropiades per al tractament i prevenció de certes malalties.

DESCRIPCIÓ DE CONTINGUTS

1. Bases moleculars de la malaltia

Conceptes generals. Gens i cromosomes. Flux de la informació genètica. Mutacions. Gens, ambient i malaltia. Categories de malaltia genètica.

2. Tècniques de diagnòstic molecular y tractament de malalties genètiques

Eines i metodologia per a la detecció de mutacions. Exemples d'aplicació de tècniques de diagnòstic. Diagnòstic preimplantacional. Diagnòstic prenatal. Diagnòstic postnatal. Tractament del fenotip clínic. Tractament dirigit al fenotip metabòlic/proteic. Teràpia gènica. Potencial terapèutic de les cèl·lules mare.

3. Alteracions del metabolisme glucídico.

Alteracions del metabolisme de la fructosa: fructosuria essencial i intolerància hereditària a la fructosa. Alteracions del metabolisme de la galactosa: galactosemias. Deficiència en glucosa 6-fosfato deshidrogenasa. Alteracions del metabolisme del glucògen: glucogenosis.

4. Diabetis mellitus.

Definició. Biosíntesis i secreció d'insulina. Efectes intracel·lulars de la insulina. Homeòstasi glucídica.. Classificació: diabetis mellitus tipus I, diabetis mellitus tipus II, altres tipus específics, diabetis gestacional. Diagnòstic. Alteracions metabòliques en la diabetis. Complicacions. Control del pacient diabètic.



5. Hipoglucèmia. La síndrome metabòlica

Hipoglucèmia. Definició. Respostes reguladores. Causes. Classificació. Diagnòstic bioquímic. Definició, epidemiologia i perfil bioquímic de la síndrome metabòlica. Criteris diagnòstics. Tractament.

6. Alteracions en el metabolisme de les lipoproteïnes plasmàtiques: dislipoproteinèmies. Hipercolesterolemia i arteriosclerosi.

Característiques de les lipoproteïnes plasmàtiques. Metabolisme de les lipoproteïnes. Alteracions en el metabolisme de les lipoproteïnes: dislipoproteinèmies. Diagnòstic. Hipercolesterolemia i arteriosclerosi. Tractament de les dislipoproteinèmies. Factors dietètics en la regulació dels nivells de colesterol i triglicèrids.

7. Alteracions del metabolisme d'aminoàcids.

Alteracions del catabolisme d'aminoàcids. Hiperfenilalaninèmies i fenilcetonúria. Hiperhomocistinèmies i homocistinúries. Alcaptonúria. Alteracions del cicle de la urea. Tractaments nutricionals.

8. Alteracions del metabolisme de les bases *púriques

Alteracions del metabolisme de nucleòtids *pirimidínics: *acidúria *oròtica hereditària. Alteracions del metabolisme de nucleòtids *purínics: immunodeficiències. Alteracions de les vies de recuperació: *síndrome de *Lesch-*Nyhan. *Hiperuricèmia i gota.

10. Patologia molecular de metabolisme del ferro.

Importància del ferro en los humans. Metabolisme y regulació Patologies genètiques associades: Hemocromatosis. Patologies nutricionals: anèmies.

11. Metabolisme del Calci i fòsfat. Base molecular de malalties òssies genètiques i nutricionals.

Metabolisme de calci y fòsfat. Interés nutricional. Remodelació òsea. Patologia molecular de enfermedades òsseas genètiques (Osteogenesis imperfecta, osteopetrosis) y nutricionals (raquitismo, osteomalàcia, osteopenia y osteoporosis)

12. Patologia molecular del transport de membranes: Fibrosis quística

Base molecular de la Fibrosis quística: model de patologia associada al transport de membranes. Classificació de mutacions. Fenotips clínics. Interés nutricional dels fenotips amb insuficiència pancreàtica. Diagnòstic i Tractament.

**13. Bases moleculars de la cèliaquia**

Definició. Manifestacions clíniques. Etiopatogenia. Diagnòstic. Tractament.

14. Regulació de l'expressió gènica per nutrients

Introducció. Conceptes de *nutrigenòmica, *nutrigenética i *nutriepigenética. Regulació de l'expressió gènica per hidrats de carboni. Regulació de l'expressió gènica per lípids. Regulació de l'expressió gènica per aminoàcids i altres compostos nitrogenats. Regulació de l'expressió gènica per vitamines i minerals. Regulació de l'expressió gènica per altres components alimentaris. Influències nutricionals sobre el patró epigenètic, l'expressió gènica i el fenotipo.

VOLUM DE TREBALL

ACTIVITAT	Hores	% Presencial
Classes de teoria	38,00	100
Tutories reglades	2,00	100
Seminaris	2,00	100
Elaboració de treballs en grup	6,00	0
Elaboració de treballs individuals	6,00	0
Estudi i treball autònom	29,50	0
Preparació de classes de teoria	26,00	0
TOTAL	109,50	

METODOLOGIA DOCENT

Classes de teoria: Constaran de 38 sessions d'una hora de durada en les quals s'impartiran els conceptes necessaris que permetin a l'estudiant desenvolupar cadascun dels temes. Aquests conceptes seran reforçats amb la resta d'activitats proposades, incloent l'estudi individual, la resolució de qüestions, la preparació per part dels alumnes dels seminaris i les tutories i l'assistència a tot dos.

Sessions de tutoria especialitzada en grup: Es realitzaran 2 sessions d'una hora, d'assistència obligatòria, en grups de 16 estudiants, distribuïdes al llarg del quadrimestre per abastar els diferents blocs temàtics de l'assignatura. En aquestes sessions es reforçaran els conceptes presentats en les sessions teòriques i s'estimularà la participació activa dels estudiants. Per a açò, el professor plantejarà qüestions i temes relacionats amb l'assignatura que seran treballats per l'estudiant i discutides durant la sessió

Seminaris coordinats: Seran de realització obligatòria i versaran sobre temes plantejats pel professor responsable de l'assignatura dins dels objectius generals de la mateixa. S'organitzaran en grups de estudiants, cadascun d'aquests grups haurà de lliurar per escrit una memòria sobre el tema proposat, incloent la bibliografia utilitzada per a la preparació de la mateixa. L'exposició del tema es farà en sessió pública i per a la mateixa s'utilitzarà qualsevol mitjà de presentació que els components del grup considerin oportú. Després de la presentació s'obrirà un debat entre els assistents, moderat pel professor.



Els seminaris es regiran per les normatives corresponents del grau en Nutrició Humana i Dietètica i del DG en Farmàcia-Nutrició Humana i Dietètica, disponibles en la web de la facultat.

AVALUACIÓ

L'avaluació de l'aprenentatge dels coneixements i habilitats aconseguides pels estudiants es farà amb una valoració final objectiva. La puntuació màxima és de 100 punts, a desglossar en:

- **Examen final dels temes teòrics** : l'examen constarà de preguntes curtes de desenvolupament i/o preguntes de múltiple resposta. El valor màxim d'aquest examen final serà de 90 punts.
 - **Avaluació dels seminaris**: la preparació i presentació dels seminaris és obligatòria per a l'estudiant. Es valorarà amb 10 punts en la nota final de l'assignatura. S'avaluarà la capacitat de l'estudiant per extreure la informació de les fonts bibliogràfiques, preparar un treball en equip, exposar-ho en públic i debatre amb els companys i el professor diferents aspectes del mateix.
- Per a superar l'assignatura es requereix aprovar l'examen de teoria i sols a partir de 45 punts sobre 90 en aquest examen se sumaren el concepte de seminaris. Aquesta nota final ha de superar els 50 punts sobre 100 per a aprovar l'assignatura.
- L'assistència a tutories i seminaris és obligatòria (a excepció dels estudiants repetidors). La no assistència podria suposar una penalització d'un 10% en la nota final.

REFERÈNCIES

Bàsiques

- Burtis CA, Ashwood ER, Bruns DE (eds.) Tietz textbook of clinical chemistry and molecular diagnostics 4 ed. Saunders Company. 2006.
- Devlin TM. Bioquímica: libro de texto con aplicaciones clínicas. 4ª ed. Ed. Reverté, Barcelona, 2004 (6ª ed. en inglés, 2006)
- Gil A. Tratado de Nutrición Tomo I. Bases Fisiológicas y Bioquímicas de la Nutrición. Ed. Panamericana. 2ª ed. 2010.
- González de Buitrago JM, Medina-Jiménez JM. Patología Molecular. McGraw-Hill Interamericana. 2001.
- González Hernández A. Principios de Bioquímica Clínica y Patología Molecular. Ed. Elsevier 2ª ed. 2018.
- Henry JB. Clinical diagnosis and management by laboratory methods 20th ed. W.B. Saunders Company, 2001.
- Kaplan LA, Pesce AJ Kazmierczak Sc (eds.) Clinical chemistry. Theory analysis, correlation 4ª ed. Mosby, 2003.
- Kasper DL., et al. Harrison: Principios de Medicina Interna 16ª ed. McGraw-Hill, 2006.
- Lieberman M, Marks AD. basic medical biochemistry. A clinical approach. 3ª ed. Lippincott Williams & Wilkins, 2009.
- Marshall WJ, Bangert SK Clinical Chemistry 5ª ed. Elsevier Health Science, 2006.
- Rosenthal MD, Glew RH. medical Biochemistry. Human metabolism in health and disease. Jhon



Wiley & Sons, Inc. 2009.

- Sriver CR., et al. The metabolic and molecular bases of inherited disease 8ª ed. McGraw-Hill, 2001.
- Smith C., et al. Bioquímica básica de Marks. Un enfoque clínico. 2ª ed. McGraw-Hill Interamericana, 2006.

Complementàries

- Lodish H., et al. Biología celular y molecular 5ª ed. Editorial Médica Panamericana, 2005.
- Nelson DL, Cox MM. Lehninger. Principios de Bioquímica 5ª ed. Ediciones Omega, Barcelona, 2009.
- Voet D, Voet JG, Pratt CW. Fundamentos de bioquímica. La vida a nivel molecular. 2ª ed. Ed. Panamericana, Madrid, 2007.

ADDENDA COVID-19

Aquesta addenda només s'activarà si la situació sanitària ho requereix i previ acord del Consell de Govern

1. Continguts / Contenidos

Se mantienen los contenidos teóricos recogidos inicialmente en la guía docente

2. Volum de treball i planificació temporal de la docència

2. Volumen de trabajo y planificación temporal de la docencia

Mantenimiento del peso de las distintas actividades que suman las horas de dedicación en créditos ECTS marcadas en la guía docente original.

La Planificación de las clases teóricas se realiza de modo que el alumno disponga del material a través del aula virtual a fin de poder organizarse su propia programación de estudio

3. Metodología docente

3. Metodología docente

La parte del programa no presencial, se ha llevado a cabo mediante la subida de los materiales al aula virtual, presentando bien explicación locutada y detallada, bien explicación y cuestiones resueltas sobre el tema explicado.



Las tutorías grupales se realizarán mediante cuestiones planteadas a los estudiantes y la resolución de las mismas, así como resolución de dudas vía e-mail

Se realizarán tareas evaluables sobre temas de interés en el contenido de la asignatura.

4. Avaluació

4. Evaluación

Para la evaluación se mantendrá el porcentaje del seminario coordinado cuyo valor es el de 10% de la nota de la asignatura.

Se realizarán tareas evaluables cuyo valor total corresponderá al 15% de la nota.

Prueba de evaluación final: se subirá al aula virtual como Tarea a la hora y día previsto para el inicio del examen y su duración será la indicada en dicha tarea. La prueba constará de cuestiones de opción múltiple, de modo que el examen tendrá un valor del 75% del total de la nota (este dato disminuye su peso en relación a la guía docente en la que su valor era del 90%). Para superar la evaluación, la nota final, sumando las notas del examen, tareas y seminario, deberá ser de 50 puntos sobre 100. Será necesario obtener como mínimo 30 puntos de los 75 posibles en el examen teórico. Si no se cumple este requisito, no se sumarán las notas del seminario y la correspondiente a las tareas evaluables.

5. Bibliografia

5. Bibliografía

Se mantienen la bibliografía indicada en la guía docente.