FICHA IDENTIFICATIVA

Datos de la Asignatura

Código	33961
Nombre	Patología Molecular
Ciclo	Grado
Créditos ECTS	4.5
Curso académico	2022 - 2023

Titulación(es)

Titulación	Centro	Curso	Periodo
1205 - Grado de Nutrición Humana y Dietética	Facultad de Farmacia y Ciencias de la Alimentación	2	Segundo cuatrimestre
1211 - PDG Farmacia-Nutrición Humana y Dietética	Facultad de Farmacia y Ciencias de la Alimentación	5	Segundo cuatrimestre

Materias

Titulación	Materia	Caracter
1205 - Grado de Nutrición Humana y Dietética	21 - Patología Molecular y Fisiopatología	Obligatoria
1211 - PDG Farmacia-Nutrición Humana y Dietética	1 - Asignaturas obligatorias del PDG Farmacia-Nutrición Humana y Dietética	Obligatoria

Coordinación

Nombre	Departamento
GUASCH AGUILAR, ROSA	30 - Bioquímica y Biología Molecular
MIRALLES FERNANDEZ, VICENTE	30 - Bioquímica y Biología Molecular
MURGUI FAUBEL, MARIA AMELIA	30 - Bioquímica y Biología Molecular

RESUMEN

La asignatura Patología Molecular es una asignatura obligatoria de segundo curso (segundo cuatrimestre) del grado en Nutrición Humana y Dietética y del quinto curso (segundo cuatrimestre) del doble grado en Farmacia y Nutrición Humana y Dietética, que se imparte en la Facultad de Farmacia de la Universidad de Valencia, esta asignatura dispone en el plan de estudios de un total de 4,5 créditos ECTS.

El objetivo principal de la asignatura es conocer la base molecular y bioquímica de los principales síndromes endocrino-metabólicos, así como de algunas de las patologías orgánico-funcionales más comunes en la población humana.

Los conceptos mínimos a adquirir por el estudiante de Patología Molecular serían:

- Conceptos básicos en patología molecular.
- Las bases moleculares de la enfermedad.
- Técnicas de diagnóstico molecular.
- Patología molecular de enfermedades metabólicas.
- Las bases moleculares del cáncer.
- Nutrición, transducción de señales y expresión génica.

CONOCIMIENTOS PREVIOS

Relación con otras asignaturas de la misma titulación

No se han especificado restricciones de matrícula con otras asignaturas del plan de estudios.

Otros tipos de requisitos

Para cursar Patología Molecular es necesario partir del conocimiento de una serie de conceptos que el estudiante debe haber adquirido en materias básicas cursadas tanto durante el primer curso, así como en el primer cuatrimestre del segundo curso. En particular, el estudiante deberá haber cursado ya las materias de Biología, Fisiología, Bioquímica I y Bioquímica II.

COMPETENCIAS

1205 - Grado de Nutrición Humana y Dietética

- Aplicar los conocimientos científicos de la fisiología, fisiopatología, la nutrición y alimentación a la planificación y consejo dietético en individuos y colectividades, a lo largo del ciclo vital, tanto sanos como enfermos.
- Poseer capacidad de análisis y síntesis.
- Saber cómo plantearse problemas y utilizar los métodos adecuados para su resolución, siendo capaz de llevar a cabo un razonamiento crítico.
- Ser capaz de trabajar en equipo y de organizar y planificar actividades.
- Ser capaz de llevar a cabo una comunicación oral o escrita.

- Capacidad para recabar y transmitir información en lengua inglesa con un nivel de competencia similar al B1 del Consejo de Europa.
- Conocimiento de las principales enfermedades a nivel molecular.
- Bases moleculares para aplicar los tratamientos dietéticos en las enfermedades.
- Comprensión de la regulación epigenética de los nutrientes.
- Conocer la influencia de la nutrición sobre los estados patológicos y viceversa.

RESULTADOS DE APRENDIZAJE

Los resultados de aprendizaje que se pretende conseguir con la asignatura Patología Molecular se podrían resumir en los siguientes puntos:

- Conocer y comprender la variabilidad genética del ser humano, su significado biológico, y su relación e implicación en la patología humana y la respuesta terapéutica.

- Conocer las bases moleculares y el mecanismo bioquímico (alteraciones genéticas, estructurales y/o funcionales) de la enfermedad, como aproximación racional a su diagnóstico, tratamiento y prevención.

- Conocer las principales técnicas utilizadas en el diagnóstico y tratamiento de ciertas patologías.

- Entender cómo los diferentes componentes de los alimentos, tanto nutrientes como otros compuestos químicos no nutrientes, afectan a la salud de los individuos a través de la alteración de la estructura y expresión de sus genes.

- Conocer cómo las variantes génicas de los individuos influyen sobre la utilización metabólica de los nutrientes.

- Conocer las pautas nutricionales más apropiadas para el tratamiento y prevención de ciertas enfermedades.

DESCRIPCIÓN DE CONTENIDOS

1. Bases moleculares de la enfermedad

Conceptos generales. Genes y cromosomas. Flujo de la información genética. Mutaciones. Genes, ambiente y enfermedad. Categorías de enfermedad genética.

2. Técnicas de diagnóstico molecular y tratamiento de enfermedades genéticas

Herramientas y metodología para la detección de mutaciones. Ejemplos de aplicación de técnicas de diagnóstico. Diagnóstico preimplantacional. Diagnóstico prenatal. Diagnóstico postnatal. Tratamiento del fenotipo clínico. Tratamiento dirigido al fenotipo metabólico/proteico. Terapia génica. Potencial terapéutico de las células madre.

3. Alteraciones del metabolismo glucídico.

Alteraciones del metabolismo de la fructosa: fructosuria esencial e intolerancia hereditaria a la fructosa. Alteraciones del metabolismo de la galactosa: galactosemias. Deficiencia en glucosa 6-fosfato deshidrogenasa. Alteraciones del metabolismo del glucógeno: glucogenosis

4. Diabetes mellitus.

Definición. Biosíntesis y secreción de insulina. Efectos intracelulares de la insulina. Homeostasis glucídica. Clasificación: diabetes mellitus tipo I, diabetes mellitus tipo II, otros tipos específicos, diabetes gestacional. Diagnóstico. Alteraciones metabólicas en la diabetes. Complicaciones. Control del paciente diabético.

5. Hipoglucemia. Síndrome metabólico

Hipoglucemia. Definición. Respuestas reguladoras. Causas. Clasificación. Diagnóstico bioquímico. Definición, epidemiología y perfil bioquímico del síndrome metabólico. Criterios diagnósticos. Tratamiento.

6. Alteraciones en el metabolismo de las lipoproteínas plasmáticas: dislipoproteinemias. Hipercolesterolemia y arteriosclerosis.

Características de las lipoproteínas plasmáticas. Metabolismo de las lipoproteínas. Alteraciones en el metabolismo de las lipoproteínas: dislipoproteinemias. Diagnóstico. Hipercolesterolemia y arteriosclerosis. Tratamiento de las dislipoproteinemias. Factores dietéticos en la regulación de los niveles de colesterol y triglicéridos.

7. Alteraciones del metabolismo de aminoácidos

Alteraciones del catabolismo de aminoácidos. Hiperfenilalaninemias y fenilcetonuria. Hiperhomocistinemias y homocistinurias. Alcaptonuria. Alteraciones del ciclo de la urea. Tratamientos nutricionales.

8. Alteraciones del metabolismo de las bases púricas

Destinos metabólicos y visión global de la síntesis de nucleótidos. Síntesis de novo y vías de recuperación. Degradación de nucleótidos. Alteraciones del metabolismo de nucleótidos pirimidínicos: aciduria orótica hereditaria. Alteraciones del metabolismo de nucleótidos purínicos: inmunodeficiencias. Alteraciones de las vías de recuperación: síndrome de Lesch-Nyhan. Hiperuricemia y gota.

9. Alteraciones moleculares del metabolismo del grupo hemo

Biosíntesis del hemo. Porfirias: porfiria eritropoyética congénita y porfiria intermitente aguda. Degradación del hemo. Hiperbilirrubinemias e Ictericias. Ictericia hemolítica, hepatocelular y obstructiva posthepática. Aspectos bioquímicos y clínicos.

10. Patología molecular de metabolismo del hierro

Importància del ferro en els humans. Metabolisme i regulació Patologies genètiques associades: Hemocromatosis. Patologies nutricionals: anèmies.

11. Patología molecular del transporte de membranas: Fibrosis quística

Base molecular de la Fibrosis quística: modelo de patología asociada al transporte de membranas. Clasificación de mutaciones. Fenotipos clínicos. Interés nutricional de los fenotipos con insuficiencia pancreática. Diagnóstico y Tratamiento.

12. Bases moleculares de la celiaquía

Definición. Manifestaciones clínicas. Etiopatogenia. Diagnóstico. Tratamiento..

13. Metabolismo del Calcio y fosfato. Base molecular de enfermedades óseas genéticas y nutricionales.

Metabolisme de calci i fosfat. Interès nutricional. Remodelació òssia. Patologia molecular de malalties òssies genètiques (Ostegenesis imperfecta, osteopetrosis) i nutricionals (raquitismo, osteomalacia, osteopenia i osteosporosis)

14. Regulación de la expresión génica por nutrientes

Introducción. Conceptos de nutrigenómica, nutrigenética y nutriepigenética. Regulación de la expresión génica por hidratos de carbono. Regulación de la expresión génica por lípidos. Regulación de la expresión génica por aminoácidos y otros compuestos nitrogenados. Regulación de la expresión génica por vitaminas y minerales. Regulación de la expresión génica por otros componentes alimentarios. Influencias nutricionales sobre el patrón epigenético, la expresión génica y el fenotipo.

VOLUMEN DE TRABAJO

ACTIVIDAD	Horas	% Presencial
Clases de teoría	38,00	100
Tutorías regladas	2,00	100
Seminarios	2,00	100
Elaboración de trabajos en grupo	6,00	0
Elaboración de trabajos individuales	6,00	0
Estudio y trabajo autónomo	29,50	0
Preparación de clases de teoría	26,00	0
TOTAL	**109,50**	

METODOLOGÍA DOCENTE

El desarrollo de la asignatura se estructurará del siguiente modo:

Clases de teoría: Constaran de 38 sesiones de una hora de duración en las que se impartirán los conceptos necesarios que permitan al estudiante desarrollar cada uno de los temas. Estos conceptos serán reforzados con el resto de actividades propuestas, incluyendo el estudio individual, la resolución de cuestiones, la preparación por parte de los alumnos de seminarios y tutorías, así como la asistencia a ambos.

Sesiones de tutoría especializada en grupo: Se realizarán 2 sesiones de una hora, de asistencia obligatoria, en grupos de 16 estudiantes, distribuidas a lo largo del cuatrimestre para abarcar los diferentes bloques temáticos de la asignatura. En estas sesiones se reforzarán los conceptos presentados en las sesiones teóricas y se estimulará la participación activa de los estudiantes. Para ello, el profesor planteará cuestiones y temas relacionados con la asignatura que serán trabajados por el estudiante y discutidas durante la sesión

Seminarios coordinados: Serán de realización obligatoria y versarán sobre temas planteados por el profesor responsable de la asignatura dentro de los objetivos generales de la misma. Se organizarán en grupos de estudiantes, cada uno de estos grupos deberá entregar por escrito una memoria sobre el tema propuesto, incluyendo la bibliografía utilizada para la preparación de la misma. La exposición del tema se hará en sesión pública y para la misma se utilizará cualquier medio de presentación que los componentes del grupo consideren oportuno. Tras la presentación se abrirá un debate entre los asistentes, moderado por el profesor.

Los seminarios se regirán por las normativas correspondientes del grado de Nutrición Humana y Dietética y del DG en Farmacia-Nutrición Humana y Dietética, disponibles en la web de la facultad.

EVALUACIÓN

La evaluación del aprendizaje de los conocimientos y habilidades conseguidas por los estudiantes se hará con una valoración final objetiva. La puntación máxima es de 100 puntos, a desglosar en:

- **Evaluación de los conocimientos teóricos**: El examen constará de preguntas cortas y/o preguntas de múltiple respuesta. El valor máximo de este examen final será de 80 puntos.

- **Evaluación de los seminarios**: La preparación y presentación de los seminarios es obligatoria para el estudiante. Se valorará con 10 puntos en la nota final de la asignatura. Se evaluará la capacidad del estudiante para extraer la información de las fuentes bibliográficas, preparar un trabajo en equipo, exponerlo en público y debatir con los compañeros y el profesor diferentes aspectos del mismo.

- **Realización de actividades de evaluación continua**: Durante el cuatrimestre se realizarán distintas actividades sobre aspectos del temario, temas de interés actual en bioquímica, etc., que contribuirán en un 10% a la puntuación final.

Para superar la asignatura será necesario superar cada uno de los apartados por separado. Será necesario sacar como mínimo un 40 en el examen teórico y un 5 en el seminario. Si no se aprueba el examen de teoria la nota final no incluirá la nota del seminario ni la de la evaluación continua.

La asistencia a tutorías y seminarios es obligatoria (a excepción de los estudiantes repetidores). La no asistencia podría suponer una penalización de un 10% en la nota final.

REFERENCIAS

Básicas

- Devlin TM. Bioquímica: libro de texto con aplicaciones clínicas. 4ª ed. Ed. Reverté, Barcelona, 2016.
- Gil A. Tratado de Nutrición Tomos I, II y V. Ed. Panamericana. 3ª ed. 2017.
- 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 3ª ed. 2019.
- Kaplan LA, Pesce AJ Kazmierczak Sc (eds.) Clinical chemistry. Theory analysis, correlation 5ª ed. Mosby, 2009.
- Jameson JL, Fauci AS, Kasper DL., et al. Harrison: Principios de Medicina Interna 20ª ed. McGraw-Hill, 2019.
- Lieberman M, Marks AD. Basic medical biochemistry. A clinical approach. 4ª ed. Lippincott Williams & Wilkins, 2012.
- Marshall WJ, Bangert SK Clinical Chemistry 9ª ed. Elsevier, 2020.

- McPherson, R.A. and Pincus, M.R. Henry`s Clinical diagnosis and management by laboratory methods 23th ed. Elsevier, 2016.
- Rifai, N., Horvath, A.R and Witwer, C.T. (eds.) Tietz texbook of clinical chemistry and molecular diagnostics 6 ed. Elsevier. 2017.
- Rosenthal MD, Glew RH. Medical Biochemistry. Human metabolism in health and disease. John Wiley & Sons, Inc. 2009.
- Smith C., et al. Bioquímica básica de Marks. Un enfoque clínico. 2ª ed. McGraw-Hill Interamericana, 2006.

Complementarias

- Lodish H., et al. Biología celular y molecular 7ª ed. Editorial Médica Panamericana, 2021.
- Nelson DL, and Cox MM. Lehninger. Principios de Bioquímica 7ª ed. Ediciones Omega, Barcelona, 2018.
- Voet D, Voet JG, Pratt CW. Fundamentos de bioquímica. La vida a nivel molecular. 4ª ed. Ed. Panamericana, Madrid, 2021.