

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

<b>Codi</b>	33961
<b>Nom</b>	Patologia molecular
<b>Cicle</b>	Grau
<b>Crèdits ECTS</b>	4.5
<b>Curs acadèmic</b>	2022 - 2023

**Titulació/titulacions**

<b>Titulació</b>	<b>Centre</b>	<b>Curs</b>	<b>Període</b>
1205 - Grau de Nutrició Humana i Dietètica	Facultat de Farmàcia	2	Segon quadrimestre
1211 - PDG Farmàcia-Nutrició Humana i Dietètica	Facultat de Farmàcia	5	Segon quadrimestre

**Matèries**

<b>Titulació</b>	<b>Matèria</b>	<b>Caràcter</b>
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 Humanai Dietètica	Obligatòria

**Coordinació**

<b>Nom</b>	<b>Departament</b>
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 orgànic-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.

## CONEXIMENTS 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 intracelulars 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 arteriosclerosis.**

Característiques de les lipoproteïnes plasmàtiques. Metabolisme de les lipoproteïnes. Alteracions en el metabolisme de les lipoproteïnes: dislipoproteinèmies. Diagnòstic. Hipercolesterolemia i arteriosclerosis. 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 púricas**

Destins metabòlics y visió global de la síntesis de nucleòtids. Síntesis de novo y vías de recuperació. Degradació de nucleòtids. Alteracions del metabolisme de nucleòtids pirimidínicos: acidúria oròtica hereditària. Alteracions del metabolisme de nucleòtids purínicos: immunodeficiències. Alteracions de las vías de recuperació: síndrome de Lesch-Nyhan. Hiperúricemia y gota.

### **9. Alteracions del metabolisme del grup hemo**

Biosíntesis del hemo. Porfíries: porfíria eritropoyética congènita i porfíria intermitent aguda. Degradació del hemo. Hiperbilirrubinèmies i Icterícies. Icterícia hemolítica, hepatocelular i obstructiva posthepática. Aspectes bioquímics i clínics.

### **10. Patologia molecular de metabolisme del ferro**

Importancia del hierro en los humanos. Metabolismo y regulación. Patologías genéticas asociadas: Hemocromatosis. Patologías nutricionales: anemias.

**11. 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. Interès nutricional dels fenotips amb insuficiència pancreàtica. Diagnòstic i Tractament.

**12. Bases moleculars de la celiàquia**

Definició. Manifestacions clíniques. Etiopatogenia. Diagnòstic. Tractament.

**13. Metabolisme del Calci i fosfat. Base molecular de malalties òssies genètiques i nutricionals.**

Metabolismo de calcio y fosfato. Interés nutricional. Remodelación ósea. Patología molecular de enfermedades óseas genéticas (Osteogenesis imperfecta, osteopetrosis) y nutricionales (raquitismo, osteomalacia, osteopenia y osteoporosis)

**14. Regulació de l'expressió gènica per nutrients**

Introducció. Conceptes de \*nutrigenòmica, \*nutrigenètica i \*nutriepigenètica. 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
<b>TOTAL</b>	<b>109,50</b>	

**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:

- **Avaluació dels coneixements teòrics:** L'examen constarà de preguntes curtes i/o preguntes de múltiple resposta. El valor màxim d'aquest examen final serà de 80 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.



- **Realització d'activitats d'avaluació contínua:** Durant el quadrimestre es realitzaran distintes activitats sobre aspectes del temari, temes d'interés actual en bioquímica, etc., que contribuiran en un 10% a la puntuació final.

**Per a superar l'assignatura serà necessari superar cada un dels apartats per separat.** Serà necessari traure com a mínim un 40 en l'examen teòric i un 5 en el seminari. Si no s'aprova l'examen de teoria la nota final no inclourà la nota del seminari ni la de l'avaluació contínua.

- **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

- 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 textbook 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.

### Complementàries

- 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.