

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

Codi	34496
Nom	Bases moleculars de la patologia
Cicle	Grau
Crèdits ECTS	4.5
Curs acadèmic	2022 - 2023

Titulació/titulacions

Titulació	Centre	Curs	Període
1204 - Grau de Medicina	Facultat de Medicina i Odontologia	4	Primer quadrimestre

Matèries

Titulació	Matèria	Caràcter
1204 - Grau de Medicina	18 - Optativas	Optativa

Coordinació

Nom	Departament
DONATO MARTIN, MARIA TERESA	30 - Bioquímica i Biologia Molecular

RESUM

L'objectiu de l'assignatura "Bases moleculars de la patologia" és proporcionar els coneixements bàsics sobre patologia molecular i bioquímica clínica que un metge ha d'adquirir. D'una banda, s'estudien els gens que codifiquen les proteïnes, l'alteració de les quals produeix malalties, i s'analitza l'estructura i la funció d'aquestes proteïnes, tractant d'establir correlacions genotip/fenotip que puguin explicar l'aparició de certes patologies. D'altra banda, es presenta la importància dels exàmens bioquímics com a eines de suport al diagnòstic de malalties, cosa que facilita la identificació i la caracterització de processos patològics.

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

Es recomana tenir superats els dos primers cursos del grau en Medicina.

COMPETÈNCIES

1204 - Grau de Medicina

- Que els estudiants sàprien aplicar els seus coneixements al seu treball o vocació d'una forma professional i posseïsquen les competències que solen demostrar-se per mitjà de l'elaboració i defensa d'arguments i la resolució de problemes dins de la seua àrea d'estudi.
- Que els estudiants tinguen la capacitat d'arreglar i interpretar dades rellevants (normalment dins de la seua àrea d'estudi) per emetre judicis que incloguen una reflexió sobre temes rellevants d'índole social, científica o ètica.
- Comprendre i reconèixer l'estructura i la funció normal del cos humà, a nivell molecular, cel·lular, tissular, orgànic i de sistemes, en les diferents etapes de la vida i en els dos sexes.
- Organitzar i planificar adequadament la càrrega de treball i el temps en les activitats professionals.
- Capacitat per treballar en equip i mper relacionar-se amb altres persones del mateix o distint àmbit professional.
- Capacitat de crítica i autocrítica.
- Capacitat per comunicar-se amb collectius professionals daltres àrees.
- Reconeixement de la diversitat i multiculturalitat.
- Considerar ètica com a valor primordial en la pràctica professional.
- Tener capacitat de treballar en un context internacional.

RESULTATS DE L'APRENENTATGE

Els objectius de l'assignatura és tenir els coneixements sobre:

- Bases bioquímiques i moleculars de la patologia.
- Les alteracions del metabolisme cel·lular i les interaccions metabòliques de teixits.
- El nexa entre les manifestacions clíniques i les dades analítiques.
- Les fases analítiques, les indicacions i la interpretació de resultats.



DESCRIPCIÓ DE CONTINGUTS

1. CLASSES DE TEORIA

1. Bioquímica clínica i patologia molecular. Bases moleculars de la malaltia (1 h).

Concepte de bioquímica clínica: orígens i aplicacions clíniques. La patologia molecular com a àrea de coneixement: orígens i línies d'actuació. Concepte de malaltia molecular. Nivell molecular en patologia mèdica. Variabilitat genètica. Tipus d'alteracions genètiques.

2. Fonaments bioquímics i moleculars de les alteracions del metabolisme dels hidrats de carboni i el seu diagnòstic (2 h).

Paper del laboratori en el diagnòstic diferencial de trastorns glucídics. Malalties hereditàries del metabolisme dels carbohidrats. Diabetis; glucogenosi, intolerància a carbohidrats.

3. Fonaments bioquímics i moleculars de les alteracions lipídiques i les seues tècniques analítiques (2 h).

Marcadors sanguinis de les dislipèmies. Alteracions moleculars d'enzims i apolipoproteïnes i receptors de membrana. Molècules implicades en l'emmagatzematge de greix i patologia molecular de l'obesitat. Diagnòstic molecular de les hipercolesterolèmies.

4. Enzimologia clínica (2 h).

Paper dels enzims en el diagnòstic clínic. Determinació d'enzims en sèrum. Enzims d'interès clínic. Perfils enzimàtics. Els isoenzims i el seu valor diagnòstic.

5. Proteïnes plasmàtiques (2 h).

Proteïnes plasmàtiques: propietats i funcions. Mètodes d'exploració de proteïnes en el plasma. Patrons electroforètics. Implicacions diagnòstiques. Estudis de proteïnes específiques.

6. Diagnòstic de malaltia hepàtica pel laboratori (2 h).

Les funcions hepàtiques i el seu paper en l'homeòstasi de l'organisme. Proves de funcionalitat hepàtica. Perfils bioquímics característics de l'hepatitis aguda (viral, tòxica), crònica, cirrosi. Malaltia alcohòlica. Colèstasi intra i extrahepàtica. Hiperbilirubinèmies.



7. Diagnòstic de malaltia renal/orina (2 h).

Característiques físiques i fisicoquímiques de l'orina. L'aparició de metabòlits anormals i la seua relació amb determinades patologies. Exploració de les proteïnúries. Examen del sediment urinari. Avaluació bioquímica de la funció renal. Estimació de la velocitat de filtració glomerular. Aclariment de creatinina plasmàtica.

8. Diagnòstic de malalties cardiovasculars (2 h).

Bioquímica del múscul cardíac i control del flux coronari. Etiopatogènia de l'infart. Els marcadors bioquímics d'interès i la seua interpretació.

9. Marcadors tumorals (2 h).

Marcadors de la transformació cel·lular: oncogens i gens supressors de tumors. Marcadors tumorals proteics.

10. DOCÈNCIA PRÀCTICA

PRÀCTIQUES CLÍNiques

Pràctica en laboratoris de diagnòstic clínic hospitalari.

Estada en laboratori de bioquímica clínica de rutina i d'urgència, i seguiment del procés analític integral (4 h).

SEMINARIS

1. Òmiques (genòmica, transcriptòmica, proteòmica i metabolòmica): fonament i aplicació al diagnòstic clínic (2 h).
2. Aminoacidopaties (1 h).
3. Determinacions analítiques per a l'estimació del metabolisme nitrogenat (balanç nitrogenat, estat nutricional, metabolisme de purines i pirimidines) (1 h).
4. Determinacions bioquímiques en altres líquids biològics (orina, femta, líquid cefaloraquidi, etc.) (2 h).
5. Assajos de laboratori per a l'estudi de les alteracions immunològiques (hipersensibilitat, autoimmunitat i immunodeficiències) (2 h).
6. La presa de mostres i les fases de realització de l'examen clínic (2 h)
7. L'organització del laboratori analític en un hospital; control de qualitat, errors i interferències analítiques; seguretat (2 h)
- 8, 9 i 10. Presentació i discussió de casos clínics (6 h).

TUTORIES REGLADES

**VOLUM DE TREBALL**

ACTIVITAT	Hores	% Presencial
Classes de teoria	19,00	100
Seminaris	18,00	100
Tutories reglades	4,00	100
Pràctiques clíniques	4,02	100
Elaboració de treballs en grup	24,00	0
Estudi i treball autònom	31,50	0
Lectures de material complementari	6,00	0
Preparació d'activitats d'avaluació	6,00	0
TOTAL	112,52	

METODOLOGIA DOCENT

En les **classes teòriques**, el professor exposa mitjançant lliçó magistral els conceptes i els continguts més importants, de manera estructurada, per a l'obtenció dels coneixements i les habilitats que els alumnes han d'adquirir. Es potencia la participació dels estudiants. Es pot disposar del material didàctic utilitzat pel professor, si aquest ho considera adequat, mitjançant el recurs electrònic de l'Aula Virtual.

Pràctiques d'aula: **seminaris**. En grups reduïts, el professor planteja temes especialitzats en profunditat, estudis de casos, maneig de bibliografia, temes d'actualitat... Es potencia el treball en grup i la presentació oral. Es pot entendre com un "aprenentatge cooperatiu".

Pràctiques clíniques. Estadies clíniques dels estudiants als serveis sanitaris dels diferents hospitals universitaris, centres d'assistència primària, centres de salut mental, àrees de salut pública, per a l'aprenentatge de la realització d'una anamnesi i una exploració clínica bàsica, amb una primera presa de contacte amb pacients, supervisat pel professor.

Tutories reglades en grups reduïts en què els alumnes treballen en grup diferents temes coordinats pel professor o professora amb una posterior presentació oral i debat. És un aprenentatge cooperatiu amb una estratègia de coresponsabilitat.

AVALUACIÓ

Un examen final que consistirà en un exercici escrit en el qual de forma conjunta s'avaluaren continguts relacionats amb el programa de teoria, seminaris i pràctiques de l'assignatura. Aquesta prova constarà de preguntes curtes de desenvolupament i preguntes de tipus test. Les preguntes tipus test tindrà 4 opcions i cada resposta errònia penalitzarà amb un 25% d'una resposta correcta i les respostes en blanc no penalitzen. Aquesta **prova escrita** suposarà el **90% de la qualificació** de l'assignatura: **50% corresponent a continguts de teoria i 40% continguts de la part pràctica** (seminaris i pràctiques).



Per superar l'assignatura, l'alumne matriculat per primera vegada haurà d'assistir almenys al 80% de les activitats pràctiques. L'assistència a la pràctica en laboratori clínic és obligatòria per aprobar l'assignatura.

L'assistència a les sessions pràctiques és obligatòria. La no assistència injustificada a més d'un 20% de les mateixes, suposarà la impossibilitat d'aprovar l'assignatura.

Avaluació de **tutories reglades (10% de la qualificació final)**: Avaluació continuada de la participació i el treball realitzat en aquests grups.

L'assignatura s'aprova amb una qualificació global de 5. No cal aprovar per separat cadascuna de les parts (teoria, pràctiques, tutories).

És requisit per accedir a l'avançament de convocatòria d'aquesta assignatura que l'estudiant haja cursat la totalitat de les seues pràctiques.

Es recorda als alumnes la importància de fer les enquestes d'avaluació a tot el professorat de les assignatures del grau.

REFERÈNCIES

Bàsiques

- González Hernández, A.: Principios de bioquímica clínica y patología molecular. Elsevier España SL 2010.
- Fuentes Arderiu, X. et al.: Bioquímica clínica y patología molecular. Ed. Reverté, 1998.
- Gaw, A.: Bioquímica clínica: texto ilustrado en color. Elsevier, 2001.
- Recursos-e Salut: ClinicalKey Student. Elsevier (Scopus, ScienceDirect):
uv-es.libguides.com/RecursosSalut/BibliotecaSalut

Complementàries

- González de Buitrago, J.M. et al.: Bioquímica clínica. McGraw-Hill Interamericana, 1998
- González de Buitrago, J.M. et al.: Patología molecular. McGraw-Hill Interamericana, 2001
- Baynes, J.W.: Bioquímica médica. Elsevier 2006
- Scriver, C.R. et al.: The metabolic and molecular bases of inherited diseases. McGraw-Hill Book, 2001
- Burtis, C.A. et al.: Tietz fundamentals of clinical chemistry. Ed. Saunders Elsevier, 2001