

**FICHA IDENTIFICATIVA****Datos de la Asignatura**

<b>Código</b>	34496
<b>Nombre</b>	Bases moleculares de la patología
<b>Ciclo</b>	Grado
<b>Créditos ECTS</b>	4.5
<b>Curso académico</b>	2024 - 2025

**Titulación(es)**

<b>Titulación</b>	<b>Centro</b>	<b>Curso</b>	<b>Periodo</b>
1204 - Grado en Medicina	Facultad de Medicina y Odontología	4	Primer cuatrimestre

**Materias**

<b>Titulación</b>	<b>Materia</b>	<b>Carácter</b>
1204 - Grado en Medicina	18 - Optativas	Optativa

**Coordinación**

<b>Nombre</b>	<b>Departamento</b>
DONATO MARTIN, MARIA TERESA	30 - Bioquímica y Biología Molecular

**RESUMEN**

El objetivo de la asignatura “Bases Moleculares de la Patología” es proporcionar los conocimientos básicos sobre Patología Molecular y Bioquímica Clínica que un médico debería adquirir. Por un lado, se estudiarán los genes que codifican las proteínas cuya alteración produce enfermedades y se analizará la estructura y función de estas proteínas, tratando de establecer correlaciones genotipo/fenotipo que puedan explicar la aparición de ciertas patologías. Por otro lado, se presentará la importancia de los exámenes bioquímicos como herramientas de apoyo al diagnóstico de enfermedades, facilitando la identificación y caracterización de procesos patológicos.

**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

Se recomienda tener superados los dos primeros cursos del grado en Medicina.

## COMPETENCIAS (RD 1393/2007) // RESULTADOS DEL APRENDIZAJE (RD 822/2021)

### 1204 - Grado en Medicina

- Que los estudiantes sepan aplicar sus conocimientos a su trabajo o vocación de una forma profesional y posean las competencias que suelen demostrarse por medio de la elaboración y defensa de argumentos y la resolución de problemas dentro de su área de estudio.
- Que los estudiantes tengan la capacidad de reunir e interpretar datos relevantes (normalmente dentro de su área de estudio) para emitir juicios que incluyan una reflexión sobre temas relevantes de índole social, científica o ética.
- Comprender y reconocer la estructura y función normal del cuerpo humano, a nivel molecular, celular, tisular, orgánico y de sistemas, en las distintas etapas de la vida y en los dos sexos.
- Organizar y planificar adecuadamente la carga de trabajo y el tiempo en las actividades profesionales.
- Capacidad para trabajar en equipo y para relacionarse con otras personas del mismo o distinto ámbito profesional.
- Capacidad de crítica y autocrítica.
- Capacidad para comunicarse con colectivos profesionales de otras áreas.
- Reconocimiento de la diversidad y multiculturalidad.
- Considerar la ética como valor primordial en la práctica profesional.
- Tener capacidad de trabajar en un contexto internacional.

## RESULTADOS DE APRENDIZAJE (RD 1393/2007) // SIN CONTENIDO (RD 822/2021)

El estudiante adquirirá conocimientos sobre:

- Bases bioquímicas y moleculares de la patología.
- Las alteraciones del metabolismo celular e interacciones metabólicas de tejidos.



- El nexo entre las manifestaciones clínicas y los datos analíticos.
- Las fases analíticas, las indicaciones y la interpretación de resultados.

## DESCRIPCIÓN DE CONTENIDOS

### 1. CLASES DE TEORÍA

#### Las bases moleculares de la enfermedad. Enfermedades genéticas.

Concepto de Bioquímica Clínica. La Patología Molecular como área de conocimiento. Nivel molecular en patología médica. Concepto de metabolopatía. Tipos de alteraciones genéticas. Estrategias de diagnóstico de enfermedades genéticas.

### 2. Fundamentos bioquímicos y moleculares de las alteraciones del metabolismo de los hidratos de carbono y su diagnóstico.

Papel del laboratorio en el diagnóstico diferencial de trastornos glucídicos. Enfermedades hereditarias del metabolismo de los carbohidratos. Diabetes; glucogenosis, intolerancia a carbohidratos.

### 3. Fundamentos bioquímicos y moleculares de las alteraciones lipídicas y sus técnicas analíticas.

Marcadores sanguíneos de las dislipemias. Alteraciones moleculares de enzimas y apolipoproteínas y receptores de membrana. Moléculas implicadas en el almacenamiento de grasa y patología molecular de la obesidad. Diagnóstico molecular de las hipercolesterolemias.

### 4. Enzimología clínica.

Papel de los enzimas en el diagnóstico clínico. Determinación de enzimas en suero. Enzimas de interés clínico. Perfiles enzimáticos. Isoenzimas y su valor diagnóstico.

### 5. Proteínas plasmáticas.

Proteínas plasmáticas: propiedades y funciones. Métodos de exploración de proteínas en el plasma. Patrones electroforéticos. Implicaciones diagnósticas. Estudios de proteínas específicas.

### 6. Diagnóstico de enfermedad hepática por el laboratorio.

Funciones hepáticas y su papel en la homeostasis del organismo. Pruebas de funcionalidad hepática. Perfiles bioquímicos característicos de la hepatitis aguda (viral, tóxica), crónica, cirrosis. Enfermedad alcohólica. Colestasis intra y extrahepática. Hiperbilirrubinemias.



### **7. Diagnóstico de enfermedad renal/orina.**

Integración metabólica del riñón. Funciones renales. Síndrome nefrótico y nefrítico. Insuficiencia renal y su valoración por el laboratorio. Características físicas y fisicoquímicas de la orina. Aparición de metabolitos anormales y su relación con determinadas patologías. Exploración de las proteinurias. Examen del sedimento urinario.

### **8. Diagnóstico de enfermedades cardiovasculares.**

Bioquímica del músculo cardíaco. Epidemiología y etiopatogenia las enfermedades cardiovasculares. Marcadores bioquímicos de interés y su interpretación.

### **9. Marcadores tumorales.**

Características bioquímico-moleculares de las células tumorales. Marcadores de la transformación celular: oncogenes y genes supresores de tumores. Marcadores tumorales proteicos.

### **10. DOCENCIA PRÁCTICA**

#### PROGRAMA DE SEMINARIOS EN AULA

1. Ómicas (Genómica, Transcriptómica, Proteómica y Metabolómica): fundamento y su aplicación al diagnóstico clínico.
2. Aminoacidopatías. Concepto y clasificación. Alteraciones del metabolismo de los aminoácidos por defectos enzimáticos o de proteínas transportadoras. Diagnóstico y tratamiento. Hiperfenilalaninemias. Cistinuria.
3. Alteraciones del metabolismo de las bases nitrogenadas. Metabolismo de purinas. Alteraciones congénitas del metabolismo de purinas. Estudio mecanístico de las hiperuricemias.
4. Determinaciones bioquímicas en líquidos biológicos extravasculares. Análisis de los líquidos serosos, líquido cefalorraquídeo, líquido sinovial, etc y sus aplicaciones diagnósticas.
5. Bases bioquímicas y moleculares de la toxicidad clínica. Metabolismo, detoxificación y bioactivación de xenobióticos. Mecanismos de toxicidad. Dianas moleculares. Dianas celulares. Consecuencias finales.
6. La toma de muestras biológicas y su análisis. El laboratorio en el contexto del diagnóstico clínico. Fases de realización de un examen analítico en el laboratorio clínico.
7. La organización del laboratorio analítico en un hospital. Controles de calidad, errores e interferencias analítica. Seguridad en el laboratorio.

#### PRÁCTICAS CLÍNICAS

Práctica en laboratorios de diagnóstico clínico hospitalario. Estancia en un laboratorio de bioquímica clínica de rutina y/o de urgencias y seguimiento del proceso analítico integral. 4 horas.

**VOLUMEN DE TRABAJO**

ACTIVIDAD	Horas	% Presencial
Clases de teoría	19,00	100
Seminarios	18,00	100
Tutorías regladas	4,00	100
Prácticas clínicas	4,02	100
Elaboración de trabajos en grupo	24,00	0
Estudio y trabajo autónomo	31,50	0
Lecturas de material complementario	6,00	0
Preparación de actividades de evaluación	6,00	0
<b>TOTAL</b>	<b>112,52</b>	

**METODOLOGÍA DOCENTE**

En las **clases de teoría** el profesorado expondrá de forma estructurada los conceptos y contenidos más importantes de la asignatura, para favorecer la adquisición de los conocimientos y habilidades por parte de los estudiantes. Así mismo se fomentará la participación de los estudiantes en estas sesiones. El profesor o profesora podrá a disposición de los estudiantes el material didáctico que considere necesario mediante el recurso electrónico del Aula Virtual.

**Prácticas de aula: Seminarios.** Estas sesiones se impartirán en grupos reducidos. El profesorado planteará temas especializados en profundidad, estudios de casos, manejo de bibliografía, temas de actualidad. Se potenciarán el trabajo en grupo y el aprendizaje cooperativo. Se realizará también una actividad de “flipped classroom” o aula invertida, con la integración de **píldoras educativas en formato vídeo** elaboradas por el alumnado como estrategia de aprendizaje y de integración de conocimientos de la asignatura. Tras la visualización del vídeo cada estudiante contestará de forma obligatoria un cuestionario de preguntas de múltiple respuesta para comprobar la comprensión de los temas impartidos.

**Prácticas clínicas:** Estancia de los estudiantes en el servicio de análisis clínico de un hospital universitario supervisada por un profesor. El objetivo es que los y las estudiantes de la asignatura conozcan el funcionamiento de un laboratorio de bioquímica clínica de rutina y/o de urgencia y el seguimiento de las diferentes etapas que integran el proceso analítico.

**Tutorías regladas.** Elaboración y presentación oral por parte de estudiantes, individualmente o en grupos reducidos, de casos clínicos o de un trabajo relacionado con la materia, propuesto y supervisado por el profesor o profesora responsable. Asimismo, las sesiones de tutoría servirán para resolver las dudas que hayan podido surgir a lo largo de las distintas actividades formativas y para el seguimiento del proceso de aprendizaje por parte del profesorado.

Se incorporará la perspectiva de género, el respeto a la diversidad y los objetivos de desarrollo sostenible (ODS) a la docencia, siempre que sea posible.



## EVALUACIÓN

Se realizará una prueba escrita que tendrá como objetivo la evaluación de forma conjunta de la adquisición de conocimientos de los contenidos del programa de teoría, de seminarios y las prácticas clínicas. La prueba escrita constará de preguntas cortas (50% de la nota del examen) y preguntas tipo test (50% de la nota del examen) con 4 opciones de respuesta, en estas últimas cada respuesta errónea penalizará con un 25% de una respuesta correcta y las respuestas en blanco no penalizan. Esta **prueba escrita** supondrá el **75% de la calificación de la asignatura**.

Evaluación de **tutorías regladas (15% de la calificación final)**: Evaluación continuada de la participación y el trabajo realizado en dichos grupos.

La generación de la **píldora formativa en formato vídeo**, la visualización de los vídeos del resto de estudiantes, así como la respuesta a las preguntas incluidas al final de cada vídeo (independientemente del resultado) será evaluable con un **10% de la calificación final**.

La asignatura se aprueba con una calificación global de 5. No es necesario aprobar por separado cada una de las partes (teoría, prácticas, tutorías).

Es requisito para acceder al adelanto de convocatoria de esta asignatura que el estudiante haya cursado la totalidad de sus prácticas.

La asistencia a las actividades prácticas es obligatoria. Se considera que el estudiante cumple con este requisito si ha asistido a un mínimo del 80% de estas actividades y ha justificado adecuadamente la imposibilidad de asistir a las sesiones restantes por la concurrencia de una causa de fuerza mayor. Será imprescindible cumplir con este requisito para aprobar la asignatura. La asistencia a la práctica en laboratorio clínico es obligatoria para aprobar la asignatura.

Se recuerda a los estudiantes la importancia de realizar las encuestas de evaluación a todo el profesorado de las asignaturas del grado.

## REFERENCIAS

### Básicas

- Marshall, W. J.: Bioquímica clínica, 7<sup>o</sup> edición. Elsevier España, 2013.
- Murphy, M.: Bioquímica clínica. Texto y atlas en color., 6<sup>o</sup> edición, Elsevier España, 2020.
- González Hernández, Á.: Principios de bioquímica clínica y patología molecular, 3<sup>a</sup> edición, Elsevier España, 2019.
- Herrera E. Bioquímica básica ISBN 10: 8480868988 / ISBN 13: 9788480868983. Editorial: Elsevier Editorial, 2014.
- Gaw, A.: Bioquímica clínica: texto ilustrado en color. Elsevier, 2001.



- RECURSOS e-Salut:

ClinicalKey Student Medicina, Odontología y Enfermería [<https://uv-es.libguides.com/RecursosSalut>]

Acces Medicina [[https://uv-es.libguides.com/Access\\_Medicina](https://uv-es.libguides.com/Access_Medicina)]

Médica Panamericana [[https://uv-es.libguides.com/Medica\\_Panamericana](https://uv-es.libguides.com/Medica_Panamericana)]

### Complementarias

- González de Buitrago, J.M. et al.: Patología molecular. McGraw-Hill Interamericana, 2001.
- Fuentes Arderiu, X. et al.: Bioquímica clínica y patología molecular. Ed. Reverté, 1998.
- 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.
- Baynes, J.W.: Bioquímica médica. 5º edición Elsevier, 2019.