



1. DATOS GENERALES

Asignatura: PATOLOGÍA MOLECULAR**Tipología:** OPTATIVA**Grado:** 390 - GRADO EN ENFERMERÍA (CR)**Centro:** 304 - FACULTAD DE ENFERMERIA DE CIUDAD REAL**Curso:** 3**Lengua principal de impartición:** Español**Uso docente de otras lenguas:** Se usará puntualmente el inglés**Página web:** <https://campusvirtual.uclm.es/>**Código:** 15339**Créditos ECTS:** 6**Curso académico:** 2020-21**Grupo(s):** 20**Duración:** C2**Segunda lengua:** Inglés**English Friendly:** N**Bilingüe:** N

Profesor: MARÍA MAIRENA MARTIN LOPEZ - Grupo(s): 20				
Edificio/Despacho	Departamento	Teléfono	Correo electrónico	Horario de tutoría
Facultad de Medicina CR/2.01	QUÍMICA INORG., ORG., Y BIOQ.	926052244	mairena.martin@uclm.es	Dada la situación de excepcionalidad de este año, se comunicará el horario de tutorías a principio de curso. En cualquier caso se pueden solicitar mediante email
Profesor: ALEJANDRO SÁNCHEZ MELGAR - Grupo(s): 20				
Edificio/Despacho	Departamento	Teléfono	Correo electrónico	Horario de tutoría
F. de Enfermería. Despacho 7	QUÍMICA INORG., ORG., Y BIOQ.		Alejandro.Sanchez@uclm.es	Dada la situación de excepcionalidad de este año, se comunicará el horario de tutorías a principio de curso. En cualquier caso se pueden solicitar mediante email

2. REQUISITOS PREVIOS

NO SE ESTABLECEN REQUISITOS PREVIOS

3. JUSTIFICACIÓN EN EL PLAN DE ESTUDIOS, RELACIÓN CON OTRAS ASIGNATURAS Y CON LA PROFESIÓN

La asignatura de Patología Molecular es una asignatura optativa de segundo semestre. Permite al estudiante conocer la base molecular de las patologías más frecuentes con las que se va a encontrar un futuro profesional de la Enfermería en su actividad profesional, tales como la Diabetes, Anemias, Cáncer o enfermedades neurodegenerativas. Esta materia está relacionada con la Bioquímica de primero en donde se establecen las bases moleculares que constituyen los seres vivos a nivel estructural y funcional, con Anatomía y Fisiología, donde se establecen la estructura de los sistemas del cuerpo humano y su función, con Farmacología puesto que esta materia es básica para entender los tratamientos de dichas patologías, con la Bioquímica Clínica que ayuda en el diagnóstico y seguimiento de las patologías y con las materias propias de la Enfermería en las que se establecen las bases de los cuidados de salud.

4. COMPETENCIAS DE LA TITULACIÓN QUE LA ASIGNATURA CONTRIBUYE A ALCANZAR

Competencias propias de la asignatura

Código	Descripción
B01	Dominio de una segunda lengua extranjera, preferentemente el inglés, en el nivel del Marco Común Europeo de Referencia para las Lenguas.
B02	Dominio de las Tecnologías de la Información y la Comunicación (TIC).
B03	Una correcta comunicación oral y escrita.
B04	Compromiso ético y deontología profesional.
C01	Aprender a aprender.
C02	Resolver problemas complejos de forma efectiva en el campo de la enfermería.
C03	Aplicar pensamiento crítico, lógico y creativo, demostrando dotes de innovación.
C06	Comunicar información, ideas, problemas y soluciones de manera clara y efectiva en público o ámbito técnico concretos.

5. OBJETIVOS O RESULTADOS DE APRENDIZAJE ESPERADOS

Resultados de aprendizaje propios de la asignatura

Descripción

Conocer la base molecular de las patologías más frecuentes con las que se va a encontrar un futuro profesional de la Enfermería en su actividad profesional, tales como la Diabetes, Anemias, Cáncer o enfermedades neurodegenerativas.

Resultados adicionales

Distinguir los conceptos de gen, genoma y código genético.
Distinguir estructural y funcionalmente los ácidos nucleicos.
Conocer los diferentes tipos de mutaciones y sus posibles efectos.
Conocer las diferentes técnicas de análisis en patología molecular.
Distinguir las alteraciones más importantes relacionadas con el déficit de enzimas digestivas.
Conocer las diferentes enfermedades neurodegenerativas de origen genético.
Conocer las bases moleculares del cáncer.
Conocimiento de las hormonas más valoradas en clínica.
Conocimiento de las pruebas más habituales relacionadas con la gestación.

Identificar los diferentes tipos de dislipidemias.

Distinguir los diferentes tipos de anemias, hemoglobinopatías y talasemias.

6. TEMARIO

Tema 1: Introducción a la Patología Molecular. Concepto de patología Molecular: Antecedentes históricos. Defectos genéticos y adquiridos. Interacción entre factores genéticos y ambientales Tipos de enfermedades genéticas según su origen. Frecuencia de las enfermedades genéticas en la población.

Tema 2: Bases moleculares de la enfermedad. Importancia de las enfermedades genéticas. Estructura general de los genes. Organización del genoma humano. Mutaciones genéticas: Tipos.

Tema 3: Técnicas de estudio en patología molecular humana. Técnicas generales de estudio y diagnóstico. Análisis por Southern y Northern blot. RTPCR y sus aplicaciones. Diagnósticos prenatales: amniocentesis, fetoscopia y biopsia coriónica.

Tema 4: Alteraciones del metabolismo del hierro y la hemoglobina. Anemias perniciosas: megaloblásticas y ferropénicas. Hemoglobinopatías. Talasemias. Porfirias. Diagnóstico y estrategias terapéuticas.

Tema 5: Alteraciones congénitas del metabolismo de glúcidos. Deficiencias hereditarias. Deficiencia en lactasa. Galactosemias. Fructosuria e intolerancia a la fructosa. Alteraciones del metabolismo del glucógeno: Glucogenosis.

Tema 6: Bases moleculares de diabetes mellitus. Diabetes mellitus. Diabetes tipo I y tipo II. Implicaciones metabólicas. Resistencia a insulina.

Tema 7: Alteraciones congénitas del metabolismo de lípidos. Lipoproteínas plasmáticas. Metabolismo de lipoproteínas. Dislipoproteinemias. Hipercolesterolemia familiar. Hiperlipoproteinemias. Hipertrigliceridemia. Hiperlipidemia familiar combinada. Parámetros analíticos.

Tema 8: Alteraciones congénitas del metabolismo de aminoácidos. Fenilcetonuria. Fenilcetonuria materna. Tirosinemia. Alcaptonuria. Albinismo. Homocisteinuria. Trastornos metabólicos de los aminoácidos de cadena ramificada: Enfermedad de la orina con olor a Jarabe de arce.

Tema 9: Alteraciones congénitas del ciclo de la urea. Hiperamonemias. Citrulinemia. Aciduria arginino-succínica. Hiperargininemia.

Tema 10: Bases moleculares de las enfermedades neurodegenerativas. Enfermedad de Alzheimer: predisposición genética y manifestaciones celulares. Esclerosis Múltiple: alteraciones y predisposición genética. Posibles terapias.

Tema 11: Bases Moleculares del cáncer. Carcinogénesis. Carcinogénesis químicas. Radicales libres y cáncer. Carcinogénesis por radiación. Carcinogénesis vírica. Oncogenes y supresores tumorales. Marcadores tumorales.

COMENTARIOS ADICIONALES SOBRE EL TEMARIO

La programación de la Guía está referida a la docencia presencial. En el supuesto de que las autoridades competentes establecieran un régimen de docencia online durante un tiempo, por la evolución que pueda tener la pandemia COVID-19, se adaptará en los términos que se publicarían en Moodle

7. ACTIVIDADES O BLOQUES DE ACTIVIDAD Y METODOLOGÍA

Actividad formativa	Metodología	Competencias relacionadas (para títulos anteriores a RD 822/2021)	ECTS	Horas	Ev	Ob	Descripción
Enseñanza presencial (Teoría) [PRESENCIAL]	Método expositivo/Lección magistral	B01 B02 B03 B04 C01 C02 C03 C06	1.28	32	S	N	Exposición de los contenidos teóricos de la asignatura.
Talleres o seminarios [PRESENCIAL]	Resolución de ejercicios y problemas	B01 B02 B03 B04 C01 C02 C03 C06	0.6	15	S	S	Clases de seminarios en grupos reducidos con la participación activa del estudiante.
Elaboración de informes o trabajos [AUTÓNOMA]	Trabajo dirigido o tutorizado	B01 B02 B03 B04 C01 C02 C03 C06	1.2	30	S	S	Elaboración de trabajos.
Estudio o preparación de pruebas [AUTÓNOMA]	Autoaprendizaje	B01 B02 B03 B04 C01 C02 C03 C06	2.4	60	N	-	Trabajo autónomo del estudiante.
Tutorías individuales [PRESENCIAL]	Resolución de ejercicios y problemas	B03 C01 C03	0.16	4	N	-	Resolución de dudas de la materia de forma individualizada.
Prácticas en aulas de ordenadores [PRESENCIAL]	Aprendizaje orientado a proyectos	B01 B02 C01 C02 C03	0.2	5	S	N	Prácticas con Virtual-Lab
Prueba final [PRESENCIAL]	Autoaprendizaje	B01 B02 B03 B04 C01 C02 C03 C06	0.08	2	S	N	Examen final de los contenidos teóricos de la asignatura completa.
Pruebas de progreso [PRESENCIAL]	Pruebas de evaluación	B01 B02 B03 B04 C01 C02 C03 C06	0.08	2	S	S	Realización de pruebas de progreso para realizar una evaluación continua del estudiante.
Total:			6	150			
Créditos totales de trabajo presencial: 2.4			Horas totales de trabajo presencial: 60				
Créditos totales de trabajo autónomo: 3.6			Horas totales de trabajo autónomo: 90				

Ev: Actividad formativa evaluable

Ob: Actividad formativa de superación obligatoria (Será imprescindible su superación tanto en evaluación continua como no continua)

8. CRITERIOS DE EVALUACIÓN Y VALORACIONES

Sistema de evaluación	Evaluación continua	Evaluación no continua*	Descripción
Valoración de la participación con aprovechamiento en clase	10.00%	10.00%	Se tendrá en cuenta la participación y actitud en los seminarios, la contestación correcta a las cuestiones planteadas, la capacidad de ordenar, sintetizar y relacionar los conceptos y la destreza en el uso de las nuevas tecnologías de la información y la búsqueda bibliográfica.
Resolución de problemas o casos	10.00%	10.00%	Se valorará la capacidad de planteamiento, síntesis y resolución de problemas, así como la capacidad de deducción y argumentación de la respuestas. a los problemas y/o casos planteados. Podrán hacerse tanto presenciales como on-line.
Pruebas de progreso	35.00%	35.00%	Se valorarán los conocimientos sobre la materia y la capacidad de razonamiento y la correcta comunicación.
			Los estudiantes elaborarán y presentarán un trabajo de un

Elaboración de trabajos teóricos	10.00%	10.00%	tema relacionado con la materia. Deberán hacerlo todos los estudiantes independientemente de que se presenten o no a las pruebas de progreso.
Prueba final	35.00%	35.00%	Se hará una prueba final de todos los contenidos de la materia
Total:	100.00%	100.00%	

* En **Evaluación no continua** se deben definir los porcentajes de evaluación según lo dispuesto en el art. 4 del Reglamento de Evaluación del Estudiante de la UCLM, que establece que debe facilitarse a los estudiantes que no puedan asistir regularmente a las actividades formativas presenciales la superación de la asignatura, teniendo derecho (art. 12.2) a ser calificado globalmente, en 2 convocatorias anuales por asignatura, una ordinaria y otra extraordinaria (evaluándose el 100% de las competencias).

Criterios de evaluación de la convocatoria ordinaria:

Evaluación continua:

Los estudiantes que asistan a las actividades formativas y realicen las pruebas de progreso podrán superar la asignatura por evaluación continua. Para superar la asignatura en la convocatoria ordinaria los estudiantes deben de conseguir el 50% de la puntuación de las pruebas teóricas. En caso contrario no se considerarán las calificaciones obtenidas en los seminarios, problemas y/o casos y los trabajos. En cualquier caso, la suma de las calificaciones consideradas para el cálculo de la nota final debe ser igual o superior a 5.

La programación que contiene esta guía esta referida a la docencia presencial.

En el supuesto de que las autoridades competentes establecieran un régimen de docencia on-line durante un tiempo, por la evolución que pueda tener la pandemia Covid-19, se adaptaran en los términos que se publicarían en Moodle.

Evaluación no continua:

La puntuación de los cuestionarios de los seminarios, prácticas virtual y trabajos se sumará a la nota global cuando la prueba final haya sido superada.

La programación que contiene esta guía esta referida a la docencia presencial.

En el supuesto de que las autoridades competentes establecieran un régimen de docencia on-line durante un tiempo, por la evolución que pueda tener la pandemia Covid-19, se adaptaran en los términos que se publicarían en Moodle.

Particularidades de la convocatoria extraordinaria:

A la prueba extraordinaria podrán concurrir todos los estudiantes que de una forma u otra no hubieran superado la materia en la convocatoria ordinaria. Se mantendrá las calificaciones obtenidas en los seminarios, problemas y/o casos y trabajos para esta convocatoria pero solo se sumará esta nota si se obtiene en el examen extraordinario el 50% de la nota. La suma de las calificaciones consideradas para el cálculo de la nota final debe ser igual o superior a 5.

Particularidades de la convocatoria especial de finalización:

A la prueba especial de finalización podrán concurrir todos los estudiantes que de una forma u otra no hubieran superado la materia en las convocatorias ordinarias y/o extraordinarias. Dicha prueba representará un 100 % de la nota.

9. SECUENCIA DE TRABAJO, CALENDARIO, HITOS IMPORTANTES E INVERSIÓN TEMPORAL	
No asignables a temas	
Horas	Suma horas
Enseñanza presencial (Teoría) [PRESENCIAL][Método expositivo/Lección magistral]	32
Talleres o seminarios [PRESENCIAL][Resolución de ejercicios y problemas]	15
Elaboración de informes o trabajos [AUTÓNOMA][Trabajo dirigido o tutorizado]	30
Estudio o preparación de pruebas [AUTÓNOMA][Autoaprendizaje]	60
Tutorías individuales [PRESENCIAL][Resolución de ejercicios y problemas]	4
Prácticas en aulas de ordenadores [PRESENCIAL][Aprendizaje orientado a proyectos]	5
Prueba final [PRESENCIAL][Autoaprendizaje]	2
Pruebas de progreso [PRESENCIAL][Pruebas de evaluación]	2
Comentarios generales sobre la planificación: La distribución temporal de las distintas actividades formativas durante el curso se adaptará a las necesidades de los estudiantes y podrá variar en función del grado de aprovechamiento de los estudiantes y del criterio del profesorado implicado en la impartición de la materia. Se seguirá en todo momento el calendario académico del centro con la docencia comprendida entre el 25-01-21 y el 23-04-21. La programación que contiene esta guía esta referida a la docencia presencial. En el supuesto de que las autoridades competentes establecieran un régimen de docencia on-line durante un tiempo, por la evolución que pueda tener la pandemia Covid-19, se adaptaran en los términos que se publicarían en Moodle.	
Actividad global	
Actividades formativas	Suma horas
Enseñanza presencial (Teoría) [PRESENCIAL][Método expositivo/Lección magistral]	32
Talleres o seminarios [PRESENCIAL][Resolución de ejercicios y problemas]	15
Elaboración de informes o trabajos [AUTÓNOMA][Trabajo dirigido o tutorizado]	30
Estudio o preparación de pruebas [AUTÓNOMA][Autoaprendizaje]	60
Tutorías individuales [PRESENCIAL][Resolución de ejercicios y problemas]	4
Prácticas en aulas de ordenadores [PRESENCIAL][Aprendizaje orientado a proyectos]	5
Prueba final [PRESENCIAL][Autoaprendizaje]	2
Pruebas de progreso [PRESENCIAL][Pruebas de evaluación]	2
Total horas: 150	

10. BIBLIOGRAFÍA, RECURSOS					
Autor/es	Título/Enlace Web	Editorial	Población ISBN	Año	Descripción
D¿Ocon Navarra MC	Fundamentos y técnicas de análisis bioquímico.			1998	
González de Buitrago, J. M.	Patología molecular	McGraw-Hill Interamericana	84-486-0336-2	2002	
González, Álvaro (González Hernández)	Principios de bioquímica clínica y patología molecular /	Elsevier España,	978-84-9022-431-1	2014	
Levin, B.	Genes.			2000	
Fuentes Arderiu, X.	Bioquímica clínica y patología molecular. Tomos I-II.			1998	