UNIVERSIDAD DE CASTILLA - LA MANCHA

GUÍA DOCENTE

1. DATOS GENERALES

Asignatura: PATOLOGÍA MOLECULAR
Código: 13322
Tipología: OBLIGATORIA
Créditos ECTS: 6
Grado: 341 - GRADO EN BIOQUÍMICA
Curso académico: 2023-24
Centro: 501 - FACULTAD CC. AMBIENTALES Y BIOQUIMICA TO
Grupo(s): 40
Curso: 3
Duración: Primer cuatrimestre
Lengua principal de impartición: Español
Segunda lengua: Inglés
Uso docente de otras lenguas:
English Friendly: S
Página web:
Bilingüe: N

Profesor: **ARACELI DEL ARCO MARTINEZ** - Grupo(s): **40**

Edificio/Despacho	Departamento	Teléfono	Correo electrónico	Horario de tutoría
Sabatini, despacho 0.26	QUÍMICA INORG., ORG., Y BIOQ.	5477	araceli.arco@uclm.es	Lunes, miércoles y jueves de 12 a 14h. Consultar cita de forma previa vía email.

Profesor: **YOLANDA CAMPOS MARTIN** - Grupo(s): **40**

Edificio/Despacho	Departamento	Teléfono	Correo electrónico	Horario de tutoría
Edificio 6/10	QUÍMICA INORG., ORG., Y BIOQ.		Yolanda.Campos@uclm.es	

2. REQUISITOS PREVIOS

No existen requisitos previos pero se recomienda, para obtener una mayor grado de comprensión de algunos aspectos metodológicos de esta asignatura, cursar la asignatura de Ingeniería Genética y Biotecnología que se imparte también en el primer cuatrimestre del 3º curso del grado.

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

Se trata de una asignatura obligatoria que pertenece a la materia "Bioquímica clínica y Patología molecular" y, dentro de ésta, al módulo de "Integración fisiológica y Biomedicina molecular"

El propósito de la asignatura de Patología Molecular es proporcionar un conocimiento general sobre las bases moleculares que conducen al desarrollo de enfermedades genéticas y profundizar en la aplicación de técnicas bioquímicas y de biología molecular en su estudio, diagnóstico y tratamiento terapeútico. Para integrar esta información se describirán a nivel molecular ejemplos seleccionados de enfermedades genéticas, tratándose diferentes aspectos sobre ellas.

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

Competencias propias de la asignatura

Código	Descripción
E01	Expresarse correctamente con términos biológicos, físicos, químicos matemáticos e informáticos básicos.
E11	Tener una visión integrada del funcionamiento celular tanto del metabolismo como de la expresión génica pudiendo relacionar la actividad de los diferentes compartimentos celulares.
E19	Comprender los principios que determinan la estructura tridimensional de las moléculas, macromoléculas y complejos supramoleculares biológicos y ser capaz de explicar las relaciones entre la estructura y la función.
E20	Conocer las bases bioquímicas y moleculares del control de la expresión génica y de la actividad, localización y recambio de las proteínas celulares.
E22	Tener una visión integrada de los sistemas de comunicación intercelular y de señalización intracelular que regulan la proliferación, diferenciación, desarrollo y función de tejidos y órganos de animales y de plantas.
E23	Conocer los componentes, funcionamiento y mecanismos de regulación de los organismos vegetales y animales, con especial énfasis en la especie humana.
E30	Conocer los cambios bioquímicos y genéticos de un amplio rango de patologías y saber explicar los mecanismos moleculares implicados en dichos cambios.
G06	Adquirir habilidades en el manejo de programas informáticos incluyendo el acceso a bases de datos bibliográficas, estructurales o de cualquier otro tipo útiles en Bioquímica y Biología Molecular.
T01	Dominio de una segunda lengua extranjera, preferiblemente el inglés, en el nivel B1 del Marco Común Europeo de Referencia para las Lenguas.
T02	Conocimiento a nivel de usuario de las Tecnologías de la Información y la Comunicación (TIC).
T03	Una correcta comunicación oral y escrita.
T05	Capacidad de organización y planificación.
T06	Capacidad de diseño, análisis y síntesis.
T07	Capacidad para abordar la toma de decisiones.
T08	Capacidad para trabajar en equipo y, en su caso, ejercer funciones de liderazgo, fomentando el carácter emprendedor.
T10	Capacidad de autoaprendizaje y de obtener y gestionar información bibliográfica, incluyendo recursos en Internet.

5. OBJETIVOS O RESULTADOS DE APRENDIZAJE ESPERADOS

Resultados de aprendizaje propios de la asignatura

Descripción

Entender los principales métodos de estudio de las enfermedades humanas.
Saber explicar las bases moleculares de las enfermedades genéticas en sus diferentes mecanismos.
Conocer las estrategias y herramientas básicas utilizadas en el análisis genético.
Entender los mecanismos moleculares y genéticos subyacentes en las principales patologías.
Conocer las repercusiones metabólicas y funcionales de las principales patologías.
Conocer las peculiaridades de las patologías mitocondriales en cuanto a su transmisión, heterogeneidad y multiplicidad de sus fenotipos clínicos.

Resultados adicionales

Conocimiento a nivel de usuario de las Tecnologías de la Información y Comunición (TIC) (competencia T2)

6. TEMARIO

Tema 1: Bases genéticas de la patología. Contribución de Garrod: errores congénitos del metabolismo. Bases de datos de enfermedades genéticas. Tipos de mutaciones moleculares y efectos en la expresión génica.

Tema 2: Enfermedades genéticas. Clasificación. Enfermedades monogénicas. Enfermedades poligénicas, multifactoriales, mixtas o complejas. Herencia mendelina y no mendeliana. Enfermedades debidas a mutaciones dinámicas.

Tema 3: Proyecto Genoma humano. Objetivos y cronología. Genomas completados. Metodologías utilizadas. Organización del genoma humano.

Tema 4: Identificación de genes asociados a enfermedades. Mapeo genético de caracteres mendelianos. LOD Score. Mapeo de genes que confieren susceptibilidad a enfermedades complejas. Estudios de asociación y desequilibrio de ligamiento de genoma completo. Estrategias; Clonaje posicional, uso de anormalidades cromosómicas, identificación de genes de susceptibilidad en estudios de asociación.

Tema 5: Diagnóstico genético molecular. Métodos para la detección de mutaciones puntuales, mutaciones dinámicas, deleciones y reordenamientos cromosómicos. Nuevas tecnologías y estrategias genómicas. Análisis de exomas. Pyrosecuenciación y Next-generation sequencing (NGS).

Tema 6: Enfermedades de la sangre. Alteraciones de la hemoglobina y del sistema de coagulación.

Tema 7: Alteraciones del metabolismo de los hidratos de carbono. Alteraciones congénitas de la digestión y absorción intestinal de hidratos de carbono. Alteraciones del metabolismo de la galactosa y de la fructosa. Glucogenosis, GSDs: Enfermedad de von Gierke. Enfermedad de McArdle.

Tema 8: Patología molecular de las Dislipidemias. Lipoproteínas plasmáticas. Dislipidemias primarias. Hiperlipoproteinemias. Hipercolesterolemia familiar. Mutaciones en el receptor de LDL.

Tema 9: Alteraciones del metabolismo de aminoácidos y ácidos orgánicos. Alteraciones en el catabolismo de aminoácidos aromáticos, ramificados y azufrados. Alteraciones genéticas de la ureogénesis. Acidemias orgánicas.

Tema 10: Patologías relacionadas con el metabolismo de las bases púricas y pirimidínicas. Gota. Síndrome de Lesch-Nyhan. Inmunodeficiencias relacionadas con el metabolismo de las bases nitrogenadas, ADA y deficiencia de la fosforilasa de nucleósidos de purina.

Tema 11: Patologías relacionadas con la biosíntesis y estructura del colágeno. Osteogénesis imperfecta. Síndrome de Ehlers-Danlos.

Tema 12: Enfermedades mitocondriales. Organización del genoma mitocondrial. Origen de la disfunción mitocondrial. Enfermedades mitocondriales producidas por mutaciones o deleciones en el DNA mitocondrial. Enfermedades mitocondriales producidas por mutaciones en genes nucleares. Terapias.

Tema 13: Enfermedades peroxisomales y lisosomales. Enfermedades de acúmulo lisosomal. Terapias. Enfermedades relacionadas con la biogénesis peroxisomal. Adrenoleucodistrofia ligada el cromosoma X. Enfermedad de Refsum.

Tema 14: . Patología molecular de canales, transportadores y receptores de membrana. Fibrosis cística. Estructura y función del regulador transmembranal de la fibrosis quística (CFTR). Alteraciones en el transporte de aminoácidos a través de membrana. Cistinuria, Enfermedad de Hartnup.

Tema 15: Distrofias musculares. Estructura de la distrofina y del complejo distrofina-distroglicano. Distrofia muscular de Duchenne. Distrofia muscular de Becker. Distrofia muscular limb-girdle.

Tema 16: Enfermedades relacionadas con los sistemas de reparación del DNA. Xeroderma pigmentosum. Síndrome de Cockayne. Ataxia telangiectasia. Anemia de Fanconi.

Tema 17: Biología molecular del cáncer. Alteraciones fundamentales de la célula cancerosa. Oncogenes y protooncogenes: mecanismos de activación. Genes supresores de tumores: bases moleculares y relación con el cáncer hereditario. El cáncer como un proceso multicausal. Nuevos abordajes genómicos del cáncer. Modelos de progresión tumoral.

Tema 18: Patología molecular en la práctica asistencial. Marcadores moleculares en cáncer. Técnicas de Patología molecular aplicadas al estudio de marcadores moleculares. Biopsia líquida. Monitorización del tratamiento oncológico. Marcadores moleculares en cáncer hereditario. Casos prácticos.

Tema 19: Prácticas de laboratorio

Tema 19.1 Genotipado de dos marcadores polimórficos mediante amplificación de DNA genómico de la mucosas bucal por PCR

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	E11 E19 E20 E22 E23 E30 T01	1.7	42.5	N	-	En las clases magistrales impartidas al grupo completo, el profesor explicará con el apoyo de presentaciones, los conceptos básicos de la asignatura siguiendo el orden marcado por el programa. Se favorecerá la participación de los alumnos mediante preguntas y ejemplos. Los contenidos de las presentaciones se pondrán a disposición de los alumnos a través de la plataforma virtual Moodle.
Prácticas de laboratorio [PRESENCIAL]	Combinación de métodos	E01 E11 E19 E20 E22 E23 E30 T01	0.4	10	S	S	Se realizarán clases prácticas en el laboratorio para ilustrar algunas de las técnicas más utilizadas en el diagnóstico molecular de enfermedades. En paralelo se realizará un taller teórico/práctico donde se discutirán casos relacionados con la identificación de la causa molecular de diferentes enfermedades genéticas. Esta

							actividad no será recuperable, y sólo los alumnos que realicen la actividad podrán ser evaluados. La asistencia a las prácticas se considera como una actividad obligatoria y no recuperable para poder superar la asignatura.
Elaboración de memorias de Prácticas [AUTÓNOMA]	Trabajo autónomo	E01 E30 T01	0.16	4	S	N	Se elaborará una memoria conteniendo los resultados obtenidos en las sesiones prácticas. La memoria deberá ser realizada preferentemente en inglés.
Otra actividad presencial [PRESENCIAL]	Resolución de ejercicios y problemas	E01 E19 E20 E22 E30 G06 T03 T05	0.16	4	S	N	El profesor responsable de la asignatura proporcionará a los alumnos problemas y casos prácticos para resolver individualmente. Estos ejercicios deberán ser entregados al profesor, de forma previa a su resolución en clase, para su evaluación. Esta actividad será recuperable. En el caso de obtener calificaciones inferiores a 4 en esta actividad, los alumnos podrán solicitar al profesor nuevos casos prácticos para resolver y ser evaluados por el profesor de forma previa a las convocatorias ordinaria y extraordinaria
Tutorías de grupo [PRESENCIAL]	Trabajo dirigido o tutorizado	T10	0.02	0.5	S	N	A petición de los alumnos se realizarán dos tutorías por grupo de trabajo para el seguimiento de la realización del mapa conceptual que se realizará como actividad asociada a esta asignatura. Igual que la actividad a la que está asociado, no será recuperable.
Otra actividad presencial [PRESENCIAL]	Trabajo en grupo	E01	0.04	1	S	N	Exposición pública de los mapas conceptuales. Se llevará a cabo en espacios de la Facultad de libre acceso para el resto de alumnos. Durante la exposición pública los alumnos deberán permanecer junto a ellos para explicar su contenido al profesor o al público que muestre interés hacia los mismos. Esta actividad, debido a su naturaleza, no podrá ser recuperable.
Prueba final [PRESENCIAL]	Pruebas de evaluación	E01 E11 E19 E20 E22 E23 E30 T03 T05 T06	0.08	2	S	S	Se realizará una prueba final que contendrá preguntas tipo test y ejercicios prácticos.
Estudio o preparación de pruebas [AUTÓNOMA]	Autoaprendizaje		2.48	62	N	-	
Elaboración de informes o trabajos [AUTÓNOMA]	Trabajo en grupo	E01 E11 E19 E20 E22 E23 E30 G06 T01 T02 T07 T08 T10	0.96	24	S	N	Se elaborará un mapa conceptual sobre la fisiopatología de una enfermedad de origen genético. Estos trabajos serán elaborados por grupos de 2-4 alumnos a lo largo del curso y preferentemente en inglés. Las enfermedades a elegir serán propuestas por el profesor al inicio del curso y los alumnos serán tutorados durante su preparación. En el último tercio del curso se llevará a cabo una sesión de exposición pública, vía presencial o utilizando herramientas digitales, de los trabajos previa a su evaluación por el profesor y el resto de integrantes de la clase. Esta actividad no será recuperable.
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

	Evaluacion	Evaluación no	

Sistema de evaluación	continua	continua*	Descripción
Otro sistema de evaluación	10.00%	0.00%	Se evaluarán los mapas conceptuales elaborados sobre la fisiopatología de diferentes enfermedades. Los contenidos de esta actividad están enfocados hacia la compresión de las bases moleculares de la patología y la divulgación científica. Se valorará la calidad de los contenidos por el profesor, así como el grado de compresión demostrado en la exhibición pública. El resto de la clase participa en la evaluación de los pósters exhibidos. La calificación será global para los componentes del grupo. Se valorarán la capacidad de síntesis y análisis así como la capacidad de integración de conocimientos.
Elaboración de memorias de prácticas	2.50%	2.50%	Elaboración de un informe de prácticas. Se deberá realizar preferentemente en inglés y se valorará la corrección en la elaboración del mismo así como la capacidad crítica ante los resultados experimentales. La actividad no será recuperable.
Resolución de problemas o casos	17.50%	0.00%	Se calificarán las diferentes entregas de casos prácticos que se realicen durante el curso. Se tendrá en cuenta para su calificación tanto la calidad de las respuestas como los planteamientos deductivos seguidos para la resolución de las cuestiones asi como su presentación formal.
Prueba final	70.00%	97.50%	Se realizará una prueba final que constará de preguntas tipo test (2/3) y casos prácticos (1/3). Representará el 70 % de la nota final o el 97,5 % en la evaluación no continua. En la resolución de los casos prácticos se valorará la corrección de las respuestas y la integración de los conocimientos adquiridos en la asignatura. En la evaluación continua se precisará una nota mínima de 4 para hacer media con las calificaciones obtenidas en el resto de actividades relacionadas con esta asignatura.
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:

La modalidad asignada por defecto al estudiante será la evaluación continua. Cualquier estudiante podrá solicitar el cambio a la modalidad de evaluación no continua (antes de la finalización del período de clases) mediante un mail al profesor, siempre que no se hayan realizado las actividades evaluables que supongan al menos el 50% de la nota de la evaluación total de la asignatura. La nota final será la suma de las calificaciones obtenidas en las diferentes actividades que componen el curso según los porcentajes recogidos en la tabla anterior. No obstante, será necesario contar con una nota mínima de 4 en la prueba final para hacer media con el resto de calificaciones obtenidas en la asignatura.
En todo caso, la asignatura solo se considerará superada si el conjunto de todas las actividades evaluables resulta en una nota de un 5 o superior (sobre 10).

Evaluación no continua:

La nota final será la suma de las calificaciones obtenidas en las diferentes actividades que componen el curso según los porcentajes recogidos en la tabla anterior. La asignatura solo se considerará superada si el conjunto de todas las actividades evaluables resulta en una nota de un 5 o superior (sobre 10).
La modalidad asignada por defecto al estudiante será la evaluación continua. Cualquier estudiante podrá solicitar el cambio a la modalidad de evaluación no continua (antes de la finalización del período de clases) mediante un mail al profesor, siempre que no se hayan realizado las actividades evaluables que supongan al menos el 50% de la nota de la evaluación total de la asignatura.

Particularidades de la convocatoria extraordinaria:

La nota final será la suma de las calificaciones obtenidas en las diferentes actividades que componen el curso según los porcentajes recogidos en la tabla anterior. No obstante, será necesario contar con una nota mínima de 4 en la prueba final para hacer media con el resto de calificaciones obtenidas en la asignatura. No obstante, la asignatura solo se considerará superada si el conjunto de todas las actividades evaluables resulta en una nota de un 5 o superior (sobre 10).

Particularidades de la convocatoria especial de finalización:

Para superar esta convocatoria se dispondrá únicamente de una prueba final que supondrá el 100 % de la nota. La asignatura solo se considerará superada si se obtiene una nota de un 5 o superior (sobre 10).

9. SECUENCIA DE TRABAJO, CALENDARIO, HITOS IMPORTANTES E INVERSIÓN TEMPORAL

No asignables a temas

Horas	Suma horas

10. BIBLIOGRAFÍA, RECURSOS

Autor/es	Título/Enlace Web	Editorial	Población	ISBN	Año	Descripción
Strachan T and Read AP	Human Molecular Genetics 5º Edición	Garland Science		9780815345893	2019	Bibliografía Básica
Scriver, CR, Beaudet AL, Sly WS, y Valle D.	The Metabolic and Molecular Bases of Inherited Disease	McGraw-Hill	New York		2001	Bibliografía Complementaria
Strachan T y Read AP.	Genética Humana	McGraw-Hill Interamericana,			2006	Bibliografía básica (castellano)
	http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK7580/					
Strachan T y Read AP.	Human Molecular Genetics 4th	Garland Science, Taylor	London		2010	Bibliografía

	Edition	& Francis Group.				complementaria
Sudbery P.	Genética molecular humana	Pearson Educación	Madrid	84-205- 4252-0	2004	Bibliografía básica
T. M. Devlin	Bioquímica: Libro de Texto con aplicaciones clínicas	Editorial Reverté		84-291-7208-4	2004	Bibliografía complementaria
A Gaw, RA Cowan, DSJ O'Reilly, MJ Stewart, J Shepherd	Bioquímica Clínica	Harcourt	Madrid		2001	Bibliografía complementaria
Brown, T.A.	Genomas	Panamericana		9500614480	2008	Bibliografía complementaria
	http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK21128/					
Cox TM. y Sinclair J.	Biología Molecular en Medicina	Médica Panamericana,		84-7903-403-3	1998	Bibliografía complementaria
David L. Nelson, Michael M.Cox	Lehninger. Principios de Bioquímica	Omega		978-84-282-1486-5		Bibliografía complementaria
González de Buitrago J.M. y Medina J.M.	Patología Molecular	McGraw-Hill Interamericana		84-486-0336-2	2001	Bibliografía básica
Griffiths, Anthony J. F.	Genética	McGraw-Hill		8448603680	2010	Bibliografía complementaria Genética
J. Luque y A. Herráez	Texto Ilustrado de Biología Molecular e Ingeniería Genética. Conceptos, técnicas y aplicaciones en ciencias de la salud.	Ediciones Harcourt, Madrid		84-8174-505-7	2001	Bibliografía complementaria
John w. Baynes. Marek H. Dominiczak	Bioquimica Médica	Elsevier		84-8174-866-8	2006	Bibliografía básica