



Universitat de Lleida

GUIA DOCENT

# **PATOLOGIA MOLECULAR I DIAGNÒSTIC BIOMÈDIC**

Coordinació: TORRES ROSELL, JORDI

Any acadèmic 2017-18

## Informació general de l'assignatura

<b>Denominació</b>	PATOLOGIA MOLECULAR I DIAGNÒSTIC BIOMÈDIC			
<b>Codi</b>	101626			
<b>Semestre d'impartició</b>	2N Q(SEMESTRE) AVALUACIÓ CONTINUADA			
<b>Caràcter</b>	<b>Grau/Màster</b>	<b>Curs</b>	<b>Caràcter</b>	<b>Modalitat</b>
	Grau en Biotecnologia	4	OPTATIVA	Presencial
<b>Nombre de crèdits ECTS</b>	6			
<b>Grups</b>	1GG			
<b>Crèdits teòrics</b>	0			
<b>Crèdits pràctics</b>	0			
<b>Coordinació</b>	TORRES ROSELL, JORDI			
<b>Departament/s</b>	CIENCIES MEDIQUES BASIQUES			
<b>Distribució càrrega docent entre la classe presencial i el treball autònom de l'estudiant</b>	60 hores presencials 90 hores no presencials			
<b>Informació important sobre tractament de dades</b>	Consulteu <a href="#">aquest enllaç</a> per a més informació.			
<b>Idioma/es d'impartició</b>	Català Anglès			

Professor/a (s/es)	Adreça electrònica professor/a (s/es)	Crèdits impartits pel professorat	Horari de tutoria/lloc
CABISCOL CATALA, ELISA	elisa.cabiscol@cmb.udl.cat	,4	
FIBLA PALAZON, JOAN	joan.fibla@cmb.udl.cat	1,2	
GATIUS CALDERÓ, SÒNIA	sgatius@cmb.udl.cat	,6	
HERREROS DANES, JUDIT	j.herreros@cmb.udl.cat	,8	
MATIAS-GUIU GUIA, XAVIER	xmatias@cmb.udl.cat	,2	
ROS SALVADOR, JOAQUIN	joaquim.ros@cmb.udl.cat	,4	
TARRAGONA FORADADA, JORDI	jordi.tarragona@cmb.udl.cat	,8	
TORRES ROSELL, JORDI	jordi.torres@cmb.udl.cat	1,6	

## Informació complementària de l'assignatura

Aquesta assignatura es situa com a optativa de quart curs de Biotecnologia per tal de donar a conèixer les metodologies analítiques emprades actualment en els laboratoris d'anàlisi clínic i genètic, així com els fonaments bàsics de les alteracions metabòliques i les malalties associades a aquestes alteracions. L'assignatura també introdueix els fonaments de les patologies d'origen genètic i les eines actuals emprades en el seu diagnòstic, fent èmfasi en el càncer com a exemple de patologia genètica. Amb aquesta finalitat es descriuen els mecanismes de regulació del cicle cel·lular i l'estabilitat genòmica, i s'aprofundeix en l'anàlisi de la patologia del càncer des del punt de vista molecular.

## Objectius acadèmics de l'assignatura

1. Adquirir els coneixements bàsics sobre fonaments i interpretació de les proves de laboratori

en l'àmbit de la Bioquímica Clínica.

2. L'estudiant haurà d'entendre la relació entre els mecanismes moleculars de control i la patologia que se'n deriva per alteració genètica.
3. Entendre i conèixer les principals eines de diagnòstic genètic.
4. Com a exemple paradigmàtic de patologia molecular, conèixer els descobriments fonamentals que han ajudat a entendre la biologia molecular del càncer.
5. De forma més aplicada, entendre el desenvolupament i la progressió del càncer des del punt de vista de l'anatomia patològica.

## Competències

L'objectiu de l'assignatura és l'aprenentatge de coneixements bàsics i aplicats, que són essencials per a aquells estudiants que dirigeixen la seva trajectòria professional a àmbits de la biomedicina on cal entendre el fonament de l'anàlisi clínic i l'origen del procés patològic.

## Continguts fonamentals de l'assignatura

### MÒDUL 1. BIOQUÍMICA CLÍNICA.

**Tema 1:** Homeòstasi de la glucosa. Estudi de la diabetis mellitus. Metodologia per a la determinació de glucosa en líquids biològics. Test de tolerància a la glucosa. Importància clínica dels cossos cetònics (Elisa Cabiscol).

**Tema 2:** Anomalies del metabolisme intestinal de glúcids: Intoleràncies degudes a deficiències en disacaridases (Elisa Cabiscol).

**Tema 3:** Proteïnes plasmàtiques: Albúmina, Immunoglobulines i altres proteïnes d'interès clínic. Proteinogrames. Proteïnes en orina. (Judith Herreros)

**Tema 4-5:** Metabolisme de compostos nitrogenats: Aminoàcids i nucleòtids. Valor diagnòstic de les transaminases. Defectes del cicle de la urea i alteracions relacionades causants de hiperamonèmia. Creatina i creatinina. Alteracions del metabolisme de bases púriques: hiperuricèmia. (Judith Herreros)

**Tema 6-7:** Composició i metabolisme de lipoproteïnes plasmàtiques. Desordres del metabolisme de les lipoproteïnes: Relació amb l'aterosclerosi. Nivells de colesterol i factors de risc cardiovascular. Control de les dislipèmies. Mètodes analítics. (Joaquim Ros)

**Tema 8:** Metabolisme del grup hemo. Malalties relacionades amb el metabolisme del grup hemo. Porfíries: tipus i conseqüències. Bilirrubina: formació, determinació i valor diagnòstic. (Joaquim Ros)

### MÒDUL 2. DIAGNÒSTIC GENÈTIC.

**Tema 9:** Diagnòstic genètic. (4h). Diagnòstic pre-implantacional. Diagnòstic post-natal. Diagnòstic genètic de cromosomopaties. Diagnòstic directe i indirecte de malalties monogèniques. Lligament i co-segregació de marcadors polimòrfics. Anàlisi de dades i càlcul de risc. Susceptibilitat i predisposició. Identificació genètica. L'empremta genètica. Marcadors polimòrfics. Anàlisi estadística i interpretació de les dades. (Joan Fibla)

**Tema 10:** Procediments i tècniques de genotipat. (4h). Aïllament i processament de ADN pel seu us en diagnòstic genètic. Tècniques d'identificació cromosòmica. Cariotip. Citogenètica. FISH. Hibridació genòmica. Tècniques d'identificació de mutacions i polimorfismes. Variabilitat genètica. Mutacions patogèniques i polimorfismes. Tipus. Marcadors polimòrfics. Variacions en nombre de còpies. Sistemes d'automatització. Arrays de genotipació: SNPs, CNV i modificacions epigenètiques. (Joan Fibla)

### MÒDUL 3. PROLIFERACIÓ CEL·LULAR I ESTABILITAT DEL GENOMA.

**Tema 11:** Introducció: de les bases moleculars a la patologia. Inicis de la Medicina molecular i la Patologia Molecular. Classificació de les patologies moleculars. Exemples de patologies moleculars. (Jordi Torres)

**Tema 12:** Introducció al cicle cel·lular. Mecanismes i estratègies de control de la divisió cel·lular. (Jordi Torres)

**Tema 13:** Elements i mecanismes implicats en la replicació i segregació de cromosomes. (Jordi Torres)

**Tema 14:** Control de la proliferació i el creixement cel·lular. (Jordi Torres)

**Tema 15:** Bases moleculars de les patologies que afecten la reparació del DNA. Punts de control del cicle cel·lular (checkpoints). Resposta a dany en el DNA. (Jordi Torres)

**Tema 16:** Inestabilitat genòmica. (Jordi Torres)

**Tema 17:** Cicle cel·lular i càncer com a exemple de patologia genètica. (Jordi Torres)

## **MÒDUL 4. ANATOMIA PATOLÒGICA DEL CÀNCER.**

**Tema 18:** Principis generals sobre el càncer. Terminologia. Definicions. Benignitat i Malignitat. (Xavier Matias-Guiu)

**Tema 19:** Història Natural del Càncer. Invasió i Metàstasis. (Jordi Tarragona)

**Tema 20:** Conceptes generals en torn a l'anatomia Patològica del Càncer. Tumor epitelials. Tumors mesenquimals, nerviosos i melanoma. (Jordi Tarragona)

**Tema 21:** Tumor hematològics. (Jordi Tarragona)

**Tema 22:** Diagnòstic morfològic del càncer. Biòpsies. Citologia. 2h. (Jordi Tarragona)

**Tema 23:** Tècniques immunohistoquímiques en el diagnòstic del càncer. Dr. Jordi Tarragona

**Tema 24:** Bases moleculars del càncer. Oncogens, Gens supressors tumorals, Gens reparadors de DNA (I). 2h. (Xavier Matias-Guiu)

**Tema 25:** Diagnòstic molecular del càncer esporàdic. Alteracions somàtiques 2h. (Xavier Matias-Guiu)

**Tema 26:** Diagnòstic molecular del càncer familiar. Alteracions germinals. (Xavier Matias-Guiu)

**Tema 27:** Tècniques immunohistoquímiques i moleculars en el pronòstic del càncer. (Jordi Tarragona)

**Tema 28:** Tècniques moleculars en la predicció de la resposta al tractament antineoplàsic. Dianes terapèutiques. (Xavier Matias-Guiu)

## **PRÀCTIQUES MÒDUL 1**

2 sessions pràctiques.

- 1) Determinació de colesterol total, HDL i triacilglicèrids en sèrum (Judit Herreros)
- 2) Determinació de ferro total en sèrum (Judit Herreros)

## **PRÀCTIQUES MÒDUL 2 (2h)**

Sessió aula d'informàtica

Exercici pràctic: Disseny d'una estratègia de diagnòstic utilitzat recursos on- line.

## **SEMINARIS MÒDUL 3 (4h)**

**Assaig i presentació oral de sis patologies moleculars clàssiques:** Manifestacions clíniques, aïllament del gen responsable, funció del gen salvatge, mutacions descrites, alteracions patològiques de la funció gènica i teràpies.

- 1) Distròfia Muscular de Duchenne
- 2) Fibrosi Quística
- 3) Síndrome del cromosoma X fràgil
- 4) Síndrome de Marfan

5) Ataxia telangiectasia

6) Càncer Mamari Familiar (Gens BRCA1 i BRCA2)

**SEMINARI MÒDUL 4 (2h)**

Es proporcionarà als estudiants un powerpoint, perquè treballin amb informació sobre “Tècniques de recerca en càncer.”

**Eixos metodològics de l'assignatura**

La major part de l'assignatura es desenvolupa en sessions d'exposició de conceptes teòrics de 2 hores de durada. Aquest conceptes s'exemplifiquen en sessions pràctiques i es reforcen en les sessions de seminaris amb exposició oral.

**Per assolir els objectius i adquirir les competències atribuïdes es programaran les següents activitats:**

<b>Tipus Activitat</b>	<b>Descripció resumida de l'activitat (Títol de tema o activitat pràctica)</b>	<b>Dedicació presencial alumne (hores)</b>	<b>Grups</b>	<b>Dedicació total professors (hores)</b>
<b>TEORIA</b>	Bioquímica clínica	<b>14</b>	<b>1</b>	<b>14</b>
<b>TEORIA</b>	Cicle cel·lular i estabilitat del genoma	<b>12</b>	<b>1</b>	<b>12</b>
<b>TEORIA</b>	Diagnòstic genètic	<b>8</b>	<b>1</b>	<b>8</b>
<b>TEORIA</b>	Anatomia Patològica del càncer	<b>14</b>	<b>1</b>	<b>14</b>
<b>LAB</b>	Pràctiques Bioquímica Clínica	<b>4</b>	<b>1</b>	<b>4</b>
<b>SEMINARIS</b>	Assaig i presentació de patologies d'origen molecular	<b>4</b>	<b>1</b>	<b>4</b>
<b>INFORM.</b>	Disseny d'una estratègia de diagnòstic	<b>2</b>	<b>1</b>	<b>2</b>
<b>SEMINARIS</b>	Seminaris d'anatomia patològica	<b>2</b>	<b>1</b>	<b>2</b>
<b>TOTALS</b>		<b>60</b>		<b>60</b>

Pla de desenvolupament de l'assignatura

Objectiu	Activitats	Presencials	Dedicació total estudiant
Adquirir coneixements bàsics sobre fonaments i interpretació de les proves de laboratori en l'àmbit de la Bioquímica Clínica	7 Classes de teoria de 2h (grup únic)	14	35
Conèixer els descobriments fonamentals que han ajudat a entendre la biologia molecular del càncer.	6 Classes de teoria de 2h (grup únic)	12	30
Conèixer les principals eines de diagnòstic genètic de patologies	4 Classes de teoria de 2h (grup únic)	8	20
Entendre com es desenvolupa i progressa el càncer des del punt de vista de l'anatomia patològica.	7 Classes de teoria de 2h (grup únic)	14	35
Pràctiques de Bioquímica Clínica	2 sessions de 2h	4	10
Anàlisi, estudi i presentació de les bases moleculars de sis patologies tipus	2 sessions de 2h	4	10
Pràctiques a l'aula d'informàtica: Disseny d'una estratègia de diagnòstic	1 sessió de 2h	2	5
Conèixer i entendre els mètodes de diagnòstic del càncer	1 sessió de 2h	2	5
		60	150

Tipus Activitat	Dedicació alumne (hores)	Grups	Joquim Ros	Elisa Cabiscol	Jordi Torres	Joan Fibla	Xavier Matias-Guiu	Jordi Tarragona	Dedicació professors (hores)
TEO	120	1	10,5	3,5	12	8	7	7	48
SEM	15	1			4		1	1	6
LAB	10	1	2	2					4
INF	5	1				2			2
<b>Totals</b>	<b>150</b>		<b>12,5</b>	<b>5,5</b>	<b>16</b>	<b>10</b>	<b>8</b>	<b>8</b>	<b>60</b>



## Sistema d'avaluació

	% nota final*	Tipus avaluació
<b>Teoria</b>	80	Examen resposta múltiple
<b>Pràctiques</b>	10	Examen resposta múltiple
<b>Seminaris</b>	10	Examen resposta múltiple

Una prova escrita d'opció múltiple per a coneixements tant teòrics com pràctics, amb valoració diferencial a les preguntes segons l'aspecte de coneixement que s'avalua en concret.

## Bibliografia i recursos d'informació

Principios de Bioquímica Clínica y Patología Molecular. A. Gonzalez-Hernandez. 2010. Elsevier.

Tietz textbook of Clinical Chemistry. C.A. Burtis and A.R. Ashwood. Saunders. 3rd.edition.

González-Sastre i Joan J. Guinovart, (2000). *Lliçons de Patologia Molecular*. Springer.

Alberts B, et al. (2007), *Molecular Biology of the Cell*. Garland Science

Lewin B (2007), *Genes IX*. Jones & Bartlett

Morgan D. (2007). *The Cell Cycle: Principles of Control*. New Science Press Bronchud MH, (2008) *Principles of Molecular Oncology*. Humana Press ROBBINS y COTRAN (2005). *Patologia Estructural y Funcional*. Elsevier