



Universitat de Lleida

GUIA DOCENT

PATOLOGIA MOLECULAR I DIAGNÒSTIC BIOMÈDIC

Coordinació: TORRES ROSELL, JORDI

Any acadèmic 2020-21

Informació general de l'assignatura

Denominació	PATOLOGIA MOLECULAR I DIAGNÒSTIC BIOMÈDIC			
Codi	101626			
Semestre d'impartició	2N Q(SEMESTRE) AVALUACIÓ CONTINUADA			
Caràcter	Grau/Màster	Curs	Caràcter	Modalitat
	Grau en Biotecnologia	4	OPTATIVA	Presencial
	Màster Universitari en Investigació Biomèdica		COMPLEMENTS DE FORMACIÓ	Presencial
Nombre de crèdits assignatura (ECTS)	6			
Tipus d'activitat, crèdits i grups	Tipus d'activitat	PRALAB	PRAULA	TEORIA
	Nombre de crèdits	1	0.8	4.2
	Nombre de grups	1	1	1
Coordinació	TORRES ROSELL, JORDI			
Departament/s	CIÈNCIES MÈDIQUES BÀSIQUES			
Distribució càrrega docent entre la classe presencial i el treball autònom de l'estudiant	60 hores presencials/virtuals 90 hores treball autònom de l'estudiant			
Informació important sobre tractament de dades	Consulteu aquest enllaç per a més informació.			
Idioma/es d'impartició	Català Anglès			

Professor/a (s/es)	Adreça electrònica professor/a (s/es)	Crèdits impartits pel professorat	Horari de tutoria/lloc
DOLCET ROCA, FRANCESC XAVIER	xavi.dolcet@udl.cat	,2	
FIBLA PALAZON, JUAN	joan.fibla@udl.cat	1	
GATIUS CALDERÓ, SÒNIA	sonia.gatius@udl.cat	,6	
HERREROS DANES, JUDIT	judit.herrerros@udl.cat	1,8	
TARRAGONA FORADADA, JORDI	jordi.tarragona@udl.cat	,8	
TORRES ROSELL, JORDI	jordi.torres@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 (Judith Herreros).

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.

Tema 2: Anomalies del metabolisme intestinal de glúcids: Intoleràncies degudes a deficiències en disacaridases.

Tema 3: Proteïnes plasmàtiques: Albúmina, Immunoglobulines i altres proteïnes d'interès clínic. Proteinogrames. Proteïnes en orina.

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.

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.

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

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 ús 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 (Judith Herreros)
- 2) Determinació de ferro total en sèrum (Judith 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)

Estudi 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. A mode orientatiu s'estudiarà:

- 1) Síndrome de Cornèlia de Lange
- 2) Anèmia de Fanconi
- 3) Síndrome de Bloom
- 4) Xeroderma pigmentosum
- 5) Atàxia telangiectàsia

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.

Alguna part del temari es podrà completar amb vídeos i sessions de discussió.

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:**

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

Degut a la situació de pandèmia per la COVID, algunes activitats com les sessions magistrals es podran virtualitzar.

Pla de desenvolupament de l'assignatura

Objectiu	Activitats	Presencials/virtuals	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	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

Sistema d'avaluació

	% nota final	Típus avaluació
Modul 1	30	tipus test
Modul 2	17	tipus test
Moduls 3 i 4	46	tipus test
Seminaris Modul 3	7	Presentació a l'aula

El sistema d'avaluació podrà variar en funció de la situació sanitària, podent ser presencial, no presencial (online) o una combinació dels dos.

Es realitzaran dues proves tipus test, una en acabar el primer mòdul, la segona l'últim dia de classe.

A més, s'avaluarà el Mòdul 2 a través d'un treball que s'haurà de presentar amb suficient antelació al professor responsable.

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