



Universitat de Lleida

GUIA DOCENT
**PATOLOGIA MOLECULAR I
DIAGNÒSTIC BIOMÈDIC**

Coordinació: TORRES ROSELL, JORDI

Any acadèmic 2021-22

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 | | COMPLEMENTES 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 | sgatius.lleida.ics@gencat.cat | ,6 | |
| ROS SALVADOR, JOAQUIN | joaquim.ros@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

- CG1 Ser capaç de buscar i utilitzar selectivament fonts d'informació necessàries per aconseguir els objectius formatius.
- CG2 Interpretar la informació científicotècnica amb un sentit crític, i ser capaç de fer presentacions basades en aquesta informació.
- CG4 Conèixer i utilitzar adequadament el vocabulari científic i tècnic propi dels diferents àmbits de la Biotecnologia.
- CG5 Treballar al laboratori aplicant criteris de qualitat i bona pràctica.
- CG11 Adquirir criteris d'elecció de les tècniques analítiques més adequades per a cada cas pràctic concret.

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.

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. (2h). Diagnòstic pre-implantacional. Diagnòstic post-natal. Diagnòstic genètic de cromosomopaties. Tècniques d'identificació cromosòmica. Cariotip. Citogenètica. FISH. Hibridació genòmica.

Tema 10: Estudi cas pràctic diagnòstic genètic basat en tècniques de seqüenciació massiva (NGS) (8h)

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.

Tema 12: Introducció al cicle cel·lular. Mecanismes i estratègies de control de la divisió cel·lular.

Tema 13: Elements i mecanismes implicats en la replicació i segregació de cromosomes.

Tema 14: Control de la proliferació i el creixement cel·lular.

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.

Tema 16: Inestabilitat genòmica.

Tema 17: Cicle cel·lular i càncer com a exemple de patologia genètica.

MÒDUL 4. ANATOMIA PATOLÒGICA DEL CÀNCER.

Tema 18: Principis generals sobre el càncer. Terminologia. Definicions. Benignitat i Malignitat.

Tema 19: Història Natural del Càncer. Invasió i Metàstasis.

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

Tema 21: Tumor hematològics.

Tema 22: Diagnòstic morfològic del càncer. Biòpsies. Citologia. 2h.

Tema 23: Tècniques immunohistoquímiques en el diagnòstic del càncer.

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

Tema 25: Diagnòstic molecular del càncer esporàdic. Alteracions somàtiques 2h.

Tema 26: Diagnòstic molecular del càncer familiar. Alteracions germinals.

Tema 27: Tècniques immunohistoquímiques i moleculars en el pronòstic del càncer.

Tema 28: Tècniques moleculars en la predicció de la resposta al tractament antineoplàsic. Dianes terapèutiques.

PRÀCTIQUES MÒDUL 1

2 sessions pràctiques.

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

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.

Aquestes 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 dediagnòstic genètic de patologies | 4 Classes de teoria de 2h (grup únic) | 8 | 20 |
| Entendre com es desenvolup 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 | Tipus 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