



Universitat de Lleida

DEGREE CURRICULUM
**MOLECULAR PATHOLOGY AND
BIOMEDICAL DIAGNOSTIC**

Coordination: TORRES ROSELL, JORDI

Academic year 2019-20

MOLECULAR PATHOLOGY AND BIOMEDICAL DIAGNOSTIC 2019-20

Subject's general information

| | | | | | | |
|---|---|---------------|------------------|------------------|-----|---------------|
| Subject name | MOLECULAR PATHOLOGY AND BIOMEDICAL DIAGNOSTIC | | | | | |
| Code | 101626 | | | | | |
| Semester | 2nd Q(SEMESTER) CONTINUED EVALUATION | | | | | |
| Typology | Degree | Course | Character | Modality | | |
| | Bachelor's Degree in Biotechnology | 4 | OPTIONAL | Attendance-based | | |
| Course number of credits (ECTS) | 6 | | | | | |
| Type of activity, credits, and groups | Activity type | PRALAB | | PRAULA | | TEORIA |
| | Number of credits | 0.4 | 0.6 | 0.6 | 0.8 | 4.8 |
| | Number of groups | 1 | 1 | 1 | 1 | 1 |
| Coordination | TORRES ROSELL, JORDI | | | | | |
| Department | BASIC MEDICAL SCIENCES | | | | | |
| Teaching load distribution between lectures and independent student work | 60 hores presencials 90 hores no presencials | | | | | |
| Important information on data processing | Consult this link for more information. | | | | | |
| Language | Català Anglès | | | | | |

MOLECULAR PATHOLOGY AND BIOMEDICAL DIAGNOSTIC 2019-20

| Teaching staff | E-mail addresses | Credits taught by teacher | Office and hour of attention |
|------------------------------|-------------------------|---------------------------|------------------------------|
| DOLCET ROCA, FRANCESC XAVIER | xavi.dolcet@udl.cat | ,2 | |
| FIBLA PALAZON, JOAN | 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 | |

Subject's extra information

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.

Learning objectives

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

Competences

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.

Subject contents

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

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."

Methodology

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:

| Tipus Activitat | Descripció resumida de l'activitat (Títol de tema o activitat pràctica) | Dedicació presencial 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 | Assaig i presentació de 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 |

Development plan

| 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 |
| Totals | 150 | | 12,5 | 5,5 | 16 | 10 | 8 | 8 | 60 |

Evaluation

| | % | Evaluation |
|------------------|----|----------------------|
| Modul 1 | 30 | test |
| Modul 2 | 17 | written presentation |
| Moduls 3 and 4 | 46 | tipus test |
| Seminars Modul 3 | 7 | Oral presentation |

There will be two tests, one at the end of the first module, the second on the last day of class.

In addition, Module 2 will be evaluated through a written report that must be submitted well in advance to the responsible teacher. Classroom presentations in Module 3 will also be evaluated.

Bibliography

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