Universitat de Lleida

GUÍA DOCENTE

PATOLOGÍA MOLECULAR I DIAGNÓSTICO BIOMÉDICO

Coordinación: TORRES ROSELL, JORDI

Año académico 2023-24

PATOLOGÍA MOLECULAR I DIAGNÓSTICO BIOMÉ... 2023-24

Información general de la asignatura

Denominación	PATOLOGÍA MOLECULAR I DIAGNÓSTICO BIOMÉDICO
Código	101626
Semestre de impartición	2o Q(SEMESTRE) EVALUACIÓN CONTINUADA
Carácter	

Grado/Máster	Curso	Carácter	Modalidad
Grado en Biotecnología	4	OPTATIVA	Presencial
Máster Universitario en Investigación Biomédica		COMPLEMENTOS DE FORMACIÓN	Presencial

Número de créditos de la asignatura (ECTS)	6
Tipo de actividad, créditos y grupos	

Tipo de actividad	PRALAB	PRAULA	TEORIA
Número de créditos	1	0.8	4.2
Número de grupos	1	1	1

Coordinación	TORRES ROSELL, JORDI
Departamento/s	CIENCIAS MÉDICAS BÁSICAS
Distribución carga docente entre la clase presencial y el trabajo autónomo del estudiante	60 hores presencials 90 hores no presencials
Información importante sobre tratamiento de datos	Consulte este enlace para obtener más información.
Idioma/es de impartición	Català Anglès

Profesor/a (es/as)	Dirección electrónica\nprofesor/a (es/as)	Créditos impartidos por el profesorado	Horario de tutoría/lugar
DOLCET ROCA, FRANCESC XAVIER	xavi.dolcet@udl.cat	,2	
FIBLA PALAZON, JUAN	joan.fibla@udl.cat	1	
GATIUS CALDERO, SONIA	sonia.gatius@udl.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	

Información complementaria de la asignatura

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 principals 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.

Objetivos académicos de la asignatura

1. Adquirir los conocimientos básicos sobre los fundamentos y la interpretación de las pruebas de laboratorio en el ámbito de la Bioquímica Clínica.

2. El estudiante deberá entender la relación entre los mecanismos moleculares de control y la pathología derivada por alteración genètica.

3. Entender i conocer las principales herrmamientas de diagnóstico genètico.

4. Como un ejemplo paradigmático de patología molecular, conocer los descubrimientos fundamentales que han ayudado a entender la biología molecular del cáncer.

5. De forma más aplicada, entender el desarrollo y la progressión del càncer des del punto de vista de la anatomía patológica.

Competencias

- CG1 Ser capaz de buscar y utilizar selectivamente fuentes de información necesarias para alcanzar los objetivos formativos.

- CG2 Interpretar la información científico-técnica con un sentido crítico, y ser capaz de hacer presentaciones basadas en esta información.

- CG4 Conocer y utilizar adecuadamente el vocabulario científico y técnico propio de los diferentes ámbitos de la Biotecnología.

- CG5 Trabajar en el laboratorio aplicando criterios de calidad y buena práctica.

- CG11 Adquirir criterios de elección de las técnicas analíticas más adecuadas para cada caso práctico concreto.

Contenidos fundamentales de la asignatura

MÓDULO 1. BIOQUÍMICA CLÍNICA.

Tema 1: Homeostasis de la glucosa. Estudio de la diabetes mellitus. Metodología para la determinación de glucosa en líquidos biológicos. Test de tolerancia a la glucosa. Importancia clínica de los cuerpos cetónicos.

Tema 2: Anomalías del metabolismo intestinal de glúcidos: Intolerancias debidas a deficiencias en disacaridasas.

Tema 3: Proteínas plasmáticas: Albúmina, Inmunoglobulinas y otras proteínas de interés clínico. Proteinogramas. Proteínas en orina.

Tema 4-5: Metabolismo de compuestos nitrogenados: Aminoácidos y nucleótidos. Valor diagnóstico de las transaminasas. Defectos del ciclo de la urea y alteraciones relacionadas causantes de hiperamonemia. Creatina y creatinina. Alteraciones del metabolismo de bases púricas: hiperuricemia.

Tema 6-7: Composición y metabolismo de lipoproteínas plasmáticas. Desórdenes del metabolismo de las lipoproteínas: Relación con la aterosclerosis. Niveles de colesterol y factores de riesgo cardiovascular. Control de las dislipemias. Métodos analíticos.

Tema 8: Metabolismo del grupo hemo. Enfermedades relacionadas con el metabolismo del grupo hemo. Porfirias: tipos y consecuencias. Bilirrubina: formación, determinación y valor diagnóstico.

MÒDUL 2. DIAGNÒSTICO GENÉTICO.

Tema 9: Diagnóstico genético. (2h). Diagnóstico pre-implantacional. Diagnóstico post-natal. Diagnóstico genético de cromosomopatías. Técnicas de identificación cromosómica. Cariotipo. Citogenética. FISH. Hibridación genómica.

Tema 10: Estudio caso práctico diagnóstico genético basado en técnicas de secuenciación masiva (NGS) (8h)

MÓDULO 3. PROLIFERACIÓN CELULAR Y ESTABILIDAD DEL GENOMA.

Tema 11: Introducción: de las bases moleculares a la patología. Inicios de la Medicina molecular y la Patología Molecular. Clasificación de patologías moleculares. Ejemplos de patologías moleculares.

Tema 12: Introducción al ciclo celular. Mecanismos y estrategias de control de la división celular.

Tema 13: Elementos y mecanismos implicados en la replicación y segregación de cromosomas.

Tema 14: Control de la proliferación y el crecimiento celular.

Tema 15: Bases moleculares de las patologías que afectan a la reparación del DNA. Puntos de control del ciclo celular (checkpoints). Respuesta a daño en el DNA.

Tema 16: Inestabilidad genómica.

Tema 17: Ciclo celular y cáncer como ejemplo de patología genética.

MÓDULO 4. ANATOMÍA PATOLÓGICA DEL CÁNCER.

Tema 18: Principios generales sobre el cáncer. Terminología. Definiciones. Benignidad y Malignidad.

Tema 19: Historia Natural del Cáncer. Invasión y Metástasis.

Tema 20: Conceptos generales en torno a la anatomía patológica del cáncer. Tumor epiteliales. Tumores mesenquimales, nerviosos y melanoma.

Tema 21: Tumor hematológicos.

Tema 22: Diagnóstico morfológico del cáncer. Biopsias. Citología. 2h.

Tema 23: Técnicas inmunohistoquímicas en el diagnóstico del cáncer.

Tema 24: Bases moleculares del cáncer. Oncogens, Genes supresores tumorales, Genes reparadores de DNA (I). 2h.

Tema 25: Diagnóstico molecular del cáncer esporádico. Alteraciones somáticas 2h.

Tema 26: Diagnóstico molecular del cáncer familiar. Alteraciones germinales.

Tema 27: Técnicas inmunohistoquímicas y moleculares en el pronóstico del cáncer.

Tema 28: Técnicas moleculares en la predicción de la respuesta al tratamiento antineoplásico. Dianas terapéuticas.)

PRÁCTICAS MÓDULO 1

2 sesiones prácticas.

1) Determinación de colesterol total, HDL y triacilglicéridos en suero

2) Determinación de hierro total en suero

PRÁCTICAS MÓDULO 2 (2h)

Sesión aula de informática

Ejercicio práctico: Diseño de una estrategia de diagnóstico utilizado recursos on-line.

SEMINARIOS MÓDULO 3 (4h)

Ensayo y presentación oral de seis patologías moleculares clásicas: Manifestaciones clínicas, aislamiento del gen responsable, función del gen salvaje, mutaciones descritas, alteraciones patológicas de la función génica y terapias. A modo de ejemplo, puede incluir:

1) Distrofia Muscular de Duchenne

2) Fibrosis Quística

3) Síndrome del cromosoma X frágil

4) Síndrome de Marfan

5) Ataxía telangiectasia

6) Cáncer Mamario Familiar (Genes BRCA1 y BRCA2)

SEMINARIO MÓDULO 4 (2h)

Se proporcionará a los estudiantes un powerpoint, para que trabajen con información sobre “Técnicas de investigación en cáncer.”

Ejes metodológicos de la asignatura

La mayor parte de la asignatura se desarrolla en sesiones de exposición de conceptos teóricos de 2 horas de duración.

Alguna parte del temario podrá completarse con vídeos y sesiones de discusión.

Estos conceptos se ejemplifican en sesiones prácticas y se refuerzan en las sesiones de seminarios con exposición oral. Para alcanzar los objetivos y adquirir las competencias atribuidas se programarán las siguientes actividades:

TEORÍA

Bioquímica clínica 14h

Ciclo celular y estabilidad del genoma 12h

Diagnóstico genético 8h

Anatomía Patológica del cáncer 14h

LABORATORIOS

Prácticas Bioquímica Clínica 4h

SEMINARIOS

Seminarios patologías de origen molecular 4h

Seminarios de anatomía patológica 2h

LABORATORIO INFORMÁTICA

Diseño de una estrategia de diagnóstico 2h

Debido a la situación de pandemia por la COVID, algunas actividades como las sesiones magistrales podrán virtualizarse.

Plan de desarrollo de la asignatura

Adquirir conocimientos básicos sobre fundamentos e interpretación de las pruebas de laboratorio en el ámbito de la Bioquímica Clínica 7 Clases de teoría de 2h (grupo único)

Conocer los hallazgos fundamentales que han ayudado a entender la biología molecular del cáncer. 6 Clases de teoría de 2h (grupo único)

Conocer las principales herramientas de diagnóstico genético de patologías 4 Clases de teoría de 2h (grupo único)

Entender cómo se desarrolla y progresa el cáncer desde el punto de vista de la anatomía patológica. 7 Clases de teoría de 2h (grupo único)

Prácticas de Bioquímica Clínica 2 sesiones de 2h

Análisis, estudio y presentación de las bases moleculares de seis patologías 2 sesiones de 2h

Prácticas en el aula de informática: Diseño de una estrategia de diagnóstico 1 sesión de 2h

Conocer y entender los métodos de diagnóstico del cáncer 1 sesión de 2h

Sistema de evaluación

Se realizarán dos pruebas tipo test, una al terminar el primer módulo, la segunda el último día de clase.

Además, se evalúará el Módulo 2 a través de un trabajo que deberá presentarse con suficiente antelación al profesor responsable.

Módulo 1 (30%) tipo test

Módulo 2 (17%) Trabajo escrito

Módulos 3 y 4 (46%) tipo test

Seminarios Modul 3 (7%) Presentación en el aula

El sistema de evaluación podrá variar en función de la situación sanitaria, pudiendo ser presencial, no presencial (online) o una combinación de ambos.

Bibliografía y recursos de información

Principios de Bioquimica Clínica y Patologia 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