

Titulación:	LICENCIATURA DE FARMACIA
Asignatura:	BIOQUÍMICA CLÍNICA Y PATOLOGÍA MOLECULAR HUMANA
Código:	31966
Año:	4º
Periodo:	Cuatrimestre 2º
Carácter:	Troncal
Nº de Créditos:	5 (3.5 Teóricos, 1.5 Prácticos)
Departamento:	Bioquímica y Biología Molecular
Área de Conocimiento(*):	Bioquímica y Biología Molecular
Curso:	2009-2010

HORARIO LUGAR DE IMPARTICIÓN:

Grupo A: Aula 13, Lunes* de 10:00 a 11:00, Miércoles y Jueves de 12:00 a 13:00

Grupo B: Aula 14, Lunes* de 11:00 a 12:00, Miércoles y Jueves de 10:00 a 11:00

*Del 4 de febrero al 1 de marzo, inclusive

PRESENTACIÓN DE LA ASIGNATURA:

Es una asignatura troncal incluida en las directrices generales propias de los planes de estudios conducentes a la obtención de título universitario oficial de Licenciado en Farmacia dentro de Análisis biológicos y diagnóstico de laboratorio que incluye Bioquímica clínica, Patología molecular humana, Microbiología clínica, Parasitología clínica y Hematología..

OBJETIVOS DOCENTES

- Proporcionar conocimientos sobre las alteraciones de vías metabólicas específicas causantes de enfermedad.
- Introducir los aspectos derivados de la Biología Molecular e Ingeniería Genética, que sirven de soporte para el estudio molecular de dichas alteraciones.
- Comprender los métodos de análisis diagnóstico de las alteraciones bioquímicas y moleculares

CONOCIMIENTOS PREVIOS Y RECOMENDACIONES

Alumnos de Farmacia: Se recomienda cursar previamente las asignaturas de Bioquímica, de 2º curso, y de Biología Molecular e Ingeniería Genética, de 3º curso.

Estudiantes de otras Licenciaturas: No podrán cursarla con el carácter de libre elección los alumnos de las Licenciaturas de Medicina ni los alumnos que hayan cursado y superado las asignaturas “Bioquímica Clínica” y “Patología Molecular Humana” de la Licenciatura de Química y “Bioquímica Clínica” de la Licenciatura de Biología.

PROGRAMA DE CLASES TEÓRICAS

Tema 1: Introducción

Concepto y objetivos de Bioquímica Clínica y Patología Molecular. Evolución histórica. Su relación con disciplinas afines. (1 hora).

I. TÉCNICAS MOLECULARES PARA EL DIAGNÓSTICO

Tema 2: Enfermedades moleculares.

Concepto de enfermedad molecular. Las mutaciones del DNA como base de patologías. Enfermedades genéticas. Enfermedades cromosómicas o citogenéticas. Terapia génica. (3 horas)

Tema 3: Polimorfismos genéticos. Aplicaciones en el laboratorio clínico

Diversidad genética: polimorfismos. Consecuencias funcionales y clínicas del polimorfismo. Detección de polimorfismos de secuencia: RFLP, VNTR, STR, SNP,.... Elección de las sondas de hibridación y de los cebadores de PCR para la detección de los polimorfismos. Análisis de polimorfismos con fines diagnósticos, legales y forenses. Micromatrices de cDNA y de oligonucleótidos. (5 horas).

Tema 4: Genómica y proteómica

Objetivos de la genómica y proteómica. Marcadores genéticos. Utilidad de los mapas genéticos y físicos en el estudio de enfermedades. Técnicas de mapeo para detección de genes o regiones del DNA: empleo de enzimas de restricción, hibridación in situ por fluorescencia (FISH). (4 horas)

II. EVALUACIÓN BIOQUÍMICA DE PATOLOGÍAS EN LAS PRINCIPALES VÍAS METABÓLICAS

Tema 5: Enzimología clínica.

Enzimas en el diagnóstico clínico. Métodos de determinación de las principales enzimas de interés clínico. (1,5 horas).

Tema 6: Diagnóstico y monitorización de la diabetes mellitus

Homeostasis de la glucosa. Determinación de glucosa en líquidos biológicos. Prueba de tolerancia a la glucosa. Determinación de hemoglobinas glucosiladas. (2 horas).

Tema 7: Alteraciones de la digestión, absorción y metabolismo de monosacáridos y disacáridos.

Intolerancias debidas a deficiencias en disacaridasas (intolerancia a la lactosa). Anomalías del metabolismo de galactosa (galactosemias) Polimorfismo genético de la galactosemia y diagnóstico genético-molecular. Anomalías del metabolismo de la fructosa (fructosuria, intolerancia a la fructosa). y su diagnóstico. (2 horas)

Tema 8: Alteraciones del metabolismo del glucógeno y glúcidos complejos.

Glucogenosis y su diagnóstico diferencial. Mucopolisacaridosis. (2 horas).

Tema 9: Trastornos relacionados con las lipoproteínas plasmáticas.

Transporte de lípidos en sangre: Quilomicrones, VLDL, IDL, LDL y HDL. Relación entre colesterol y aterosclerosis: Hiperlipoproteinemias. Hipolipoproteinemias. Determinación del colesterol total en suero y el unido a lipoproteínas plasmáticas. Determinación de otros lípidos en suero (3 horas).

Tema 10: Patologías del metabolismo lipídico.

Lípidos complejos de interés diagnóstico. Esfingolipidosis y su diagnóstico diferencial. (1,5 horas).

Tema 11: Trastornos del metabolismo de aminoácidos.

Alteraciones en la digestión intestinal de proteínas y en la absorción de aminoácidos. Patologías de la ureogénesis: Hiperamonemia. Alteraciones del metabolismo de aminoácidos aromáticos, azufrados y ramificados. Pruebas diagnósticas. (3 horas).

Tema 12: Alteraciones en el metabolismo del grupo hemo.

Alteraciones en la biosíntesis del grupo hemo: Porfirias. Alteraciones en la degradación del grupo hemo: bilirrubina e ictericia. Determinaciones analíticas. (2 horas).

Tema 13: Patologías del metabolismo de purinas y pirimidinas.

Desórdenes del metabolismo de bases púricas: Hiperuricemia y gota, síndrome de Lesch-Nyhan. Desórdenes del metabolismo de pirimidínicas: Aciduria orótica. Determinaciones analíticas. (2 horas).

Tema 14: Bases moleculares del cáncer

El cáncer como enfermedad genética. Mecanismos de transformación de una célula normal en tumoral. Oncogenes y genes oncosupresores. Marcadores tumorales.(3 horas).

PROGRAMA DE CLASES PRÁCTICAS

Detección del polimorfismo causante de la anemia falciforme mediante análisis genético. Se realiza en un laboratorio virtual en tres etapas:

- Aplicación de las reacciones de restricción en combinación con la electroforesis. Interpretación de los resultados obtenidos
- Detección de polimorfismo por RFLP
- Manejo de bases de datos internacionales de secuencias de genes y proteínas.

Familiarización del alumno con distintos tipos de muestras biológicas y con los test disponibles comercialmente, de uso habitual en el laboratorio clínico:

- Determinaciones para el diagnóstico de la diabetes en ratas diabéticas:
 - Concentración de glucosa en plasma por el método de la glucosa oxidasa-peroxidasa
 - Separación por cromatografía de intercambio catiónico en microcolumna de las hemoglobinas glucosiladas presentes en sangre.
- Determinación del riesgo cardiovascular: Concentración de colesterol plasmático total y del asociado a los distintos tipos de lipoproteínas.
- Determinación de una enzima de interés diagnóstico: γ -glutamyltransferasa, como marcador de lesión celular hepática.

BIBLIOGRAFÍA

Bibliografía básica:

- Luque y A. Herráez. Texto Ilustrado de Biología Molecular e Ingeniería Genética. Conceptos, técnicas y aplicaciones en ciencias de la salud. 2001; Ediciones Harcourt, Madrid. Biblioteca UAH: 576.3LUQ (Medicina, Ciencias, Farmacia)
- J.W. Baynes, M.H. Dominiczak. Bioquímica Médica (2ª ed.) 2006; Elsevier España, S.A.
- A. Gaw, R.A. Cowan, D.St.J. O'Reilly, M.J. Stewart y J. Shepherd Bioquímica Clínica. Texto ilustrado en color (2ª ed.). 2000; Ediciones Harcourt, Madrid
- J.M. González de Buitrago, E. Arilla, M. Rodríguez-Segade y A. Sánchez-Pozo. Bioquímica Clínica. 1998; Interamericana-McGraw-Hill, Madrid.
- J.M. González de Buitrago y J.M. Medina. Patología Molecular. 2001; Interamericana-McGraw-Hill, Madrid.
- F. González Sastre y J.J. Guinovart. Patología Molecular 2003, Masson, Barcelona.

Página web de la asignatura: http://www2.uah.es/anaisabel_garcia/

METODOLOGÍA DOCENTE:

Se imparten clases teóricas presenciales, con apoyo gráfico mediante imágenes, modelos moleculares interactivos y esquemas animados, prácticas de laboratorio y tutorías personales.

CRITERIOS DE EVALUACIÓN

Se evaluarán los conocimientos del alumno sobre los contenidos de los programas teórico y práctico mediante un examen escrito, en el que se plantearán preguntas de formato diverso, principalmente preguntas cortas que requieran una respuesta concreta. El examen valorará la asimilación de la materia a través del razonamiento, la capacidad de interrelación y la aplicación de los conocimientos. En la medida de lo posible, se aplicará una evaluación continuada (participación activa, interés, realización de ejercicios o actividades propuestos...).

La realización de las prácticas es obligatoria. Durante el trabajo en el laboratorio se hará una evaluación continuada. Ésta se complementará con la calificación de la confección del cuaderno de laboratorio o de un cuestionario sobre los contenidos de las prácticas, al terminar éstas. La teoría y la práctica deben aprobarse por separado. Cumplido este requisito, la nota de prácticas se aplicará sobre la nota del examen, pudiendo subir o bajar ésta en un 20%, para dar la calificación final de la asignatura.

TUTORIAS:

Lunes y Martes de 11 a 13 h; Jueves y Viernes de 15 a 17 h en el Dpto. de Bioquímica y Biología Molecular, Fac. de Medicina, módulo I, 2ª planta.