



Asignatura: Bases Moleculares de la Patología II  
Código: 18227  
Centro: Facultad Ciencias  
Titulación: Grado Bioquímica  
Curso Académico: 2017 - 2018  
Tipo: Obligatorio  
Nº de créditos:6

## 1. ASIGNATURA / COURSE TITLE

Bases Moleculares de la Patología II/ [Molecular Basis of the Pathology II](#)

### 1.1. Código / Course number

18227

### 1.2. Materia / Content area

Integración Fisiológica y Biomedicina Molecular

### 1.3. Tipo / Course type

Formación obligatoria / [Compulsory subject](#)

### 1.4. Nivel / Course level

Grado / [Bachelor \(first cycle\)](#)

### 1.5. Curso / Year

3º / 3<sup>rd</sup>

### 1.6. Semestre / Semester

2º / 2<sup>nd</sup> ([Spring semester](#))

### 1.7. Número de créditos / Credit allotment

6 créditos ECTS / [6 ECTS credits](#)

### 1.8. Requisitos previos / Prerequisites

Es muy recomendable haber cursado las asignaturas de:

18215 Fisiología I

18217 Genética Molecular e Ingeniería Genética

18222 Metabolismo y su regulación

18223 Biosíntesis de Macromoléculas

18224. Bases Moleculares de la Patología I

[It is highly advisable to have some previous knowledge of:](#)



Asignatura: Bases Moleculares de la Patología II  
Código: 18227  
Centro: Facultad Ciencias  
Titulación: Grado Bioquímica  
Curso Académico: 2017 - 2018  
Tipo: Obligatorio  
Nº de créditos:6

18215 Physiology I  
18217 Molecular Genetics and Genetic Engineering  
18222 Metabolism and its regulation  
18223 Biosynthesis of Macromolecules  
18224 Molecular Basis of the Pathology I

Disponer de un nivel de inglés que permita al alumno leer bibliografía de consulta / [Students must have a suitable level of English to read references in the language.](#)

### 1.9. Requisitos mínimos de asistencia a las sesiones presenciales / [Minimum attendance requirement](#)

La asistencia a las clases magistrales, talleres y tutorías es muy recomendable / [Attendance is highly advisable](#)

### 1.10. Datos del equipo docente / [Faculty data](#)

Docente(s) / [Lecturer\(s\)](#) Pilar Rodríguez-Pombo (coordinadora)

Departamento de / [Department of](#) Biología Molecular

Facultad / [Faculty](#) Ciencias

Despacho - Módulo / [Office - Module](#) 609-C10

Teléfono / [Phone](#): +34 91 497 2687

Correo electrónico/[Email](#): [mprodriguez@cbm.csic.es](mailto:mprodriguez@cbm.csic.es)

Página web/[Website](#):

Horario de atención al alumnado/[Office hours](#): se concretará con el alumno

Otros profesores implicados en la asignatura pueden consultarse en la página web del título/

[Other teachers involved in this course can be found in the Bachelor website:](#)

<http://www.uam.es/ss/Satellite/Ciencias/es/1242671468321/listadoCombo/Profesorado.htm>



Asignatura: Bases Moleculares de la Patología II  
Código: 18227  
Centro: Facultad Ciencias  
Titulación: Grado Bioquímica  
Curso Académico: 2017 - 2018  
Tipo: Obligatorio  
Nº de créditos:6

## 1.11. Objetivos del curso / Course objectives

El objetivo de esta asignatura es conseguir, a través de la metodología docente empleada y las actividades formativas desarrolladas a lo largo del curso, que el estudiante, al finalizar el mismo sea capaz de:

- ✓ entender los cambios bioquímicos, genéticos y en su caso celulares que ocurren en un amplio rango de patologías humanas, y a partir de aquí ser capaz de explicar los mecanismos moleculares implicados en estos cambios.
- ✓ conocer cómo se determinan en el laboratorio clínico los biomarcadores asociados a las diferentes patologías, y de evaluar de forma crítica como pueden usarse en el diagnóstico y en el pronóstico de las enfermedades.
- ✓ transmitir información dentro del área de la Bioquímica y Biología Molecular, incluyendo la elaboración, redacción y presentación oral de un informe científico.

Adquirir o en su defecto incrementar su:

- ✓ Capacidad de razonamiento crítico y autocrítico.
- ✓ Capacidad para trabajar en equipo de forma colaborativa y con responsabilidad compartida.
- ✓ Compromiso ético y preocupación por la deontología profesional.
- ✓ Capacidad de aprendizaje y trabajo autónomo.
- ✓ Capacidad para aplicar los principios del método científico.
- ✓ Capacidad para reconocer y analizar un problema, identificando sus componentes esenciales, y planear una estrategia científica para resolverlo.
- ✓ Capacidad de lectura de textos científicos en inglés.
- ✓ Capacidad de comunicar información científica de manera clara y eficaz, incluyendo la capacidad de presentar un trabajo, de forma oral y escrita, a una audiencia profesional, y la de entender el lenguaje y propuestas de otros especialistas.

Estos resultados de aprendizaje contribuyen a la adquisición de las siguientes competencias del título: CG1, CG2, CG3, CG4, CG5, CE7, CE9, CE10, CE11, CE12, CE13, CE15, CE19, CE20, CE25, CE26, CT1, CT2, CT3, CT4, CT5, CT6, CT7, CT8, CT9.



Asignatura: Bases Moleculares de la Patología II  
Código: 18227  
Centro: Facultad Ciencias  
Titulación: Grado Bioquímica  
Curso Académico: 2017 - 2018  
Tipo: Obligatorio  
Nº de créditos:6

## Competencias generales

CG1.- Poseer y comprender los conocimientos fundamentales acerca de la organización y función de los sistemas biológicos en los niveles celular y molecular, siendo capaces de discernir los diferentes mecanismos moleculares y las transformaciones químicas responsables de un proceso biológico. Estos conocimientos se apoyarán en los libros de texto avanzadas, pero también incluirán algunos aspectos de fuentes de la literatura científica de la vanguardia del conocimiento en el ámbito de la Bioquímica y Biología Molecular.

CG2.- Saber aplicar los conocimientos en Bioquímica y Biología Molecular al mundo profesional, especialmente en las áreas de investigación y docencia, y de actividades biosanitarias, incluyendo la capacidad de resolución de cuestiones y problemas en el ámbito de las Biociencias Moleculares utilizando el método científico.

CG3.- Capacidad de reunir e interpretar datos relevantes dentro del área de la Bioquímica y Biología Molecular, así como de extraer conclusiones y reflexionar críticamente sobre las mismas en distintos temas relevantes en el ámbito de las Biociencias Moleculares.

CG4.- Capacidad para transmitir información, ideas, problemas y soluciones dentro del área de la Bioquímica y Biología Molecular, incluyendo la capacidad de comunicar aspectos fundamentales de su actividad profesional a otros profesionales de su área, o de áreas afines, y a un público no especializado

CG5.- Haber desarrollado las habilidades de aprendizaje necesarias para emprender estudios posteriores de especialización con un alto grado de autonomía, incluyendo la capacidad de asimilación de las distintas innovaciones científicas y tecnológicas que se vayan produciendo en el ámbito de las Biociencias Moleculares.

## Competencias transversales



Asignatura: Bases Moleculares de la Patología II  
Código: 18227  
Centro: Facultad Ciencias  
Titulación: Grado Bioquímica  
Curso Académico: 2017 - 2018  
Tipo: Obligatorio  
Nº de créditos:6

CT1.- Capacidad de razonamiento crítico y autocrítico.

CT2.- Capacidad para trabajar en equipo de forma colaborativa y con responsabilidad compartida.

CT3.- Compromiso ético y preocupación por la deontología profesional.

CT4.- Capacidad de aprendizaje y trabajo autónomo.

CT5.- Capacidad para aplicar los principios del método científico.

CT6.- Capacidad para reconocer y analizar un problema, identificando sus componentes esenciales, y planear una estrategia científica para resolverlo.

CT7.- Capacidad de utilizar las herramientas informáticas básicas para la comunicación, la búsqueda de información, y el tratamiento de datos en su actividad profesional.

CT8.- Capacidad de lectura de textos científicos en inglés.

CT9.- Capacidad de comunicar información científica de manera clara y eficaz, incluyendo la capacidad de presentar un trabajo, de forma oral y escrita, a una audiencia profesional, y la de entender el lenguaje y propuestas de otros especialistas.

#### **Competencias específicas:**

CE7.- Comprender la estructura, organización, expresión, regulación y evolución de los genes en los organismos vivos, así como las bases moleculares de la variación genética y epigenética entre individuos.

CE8.- Comprender las bases bioquímicas y moleculares del plegamiento, modificación postraducciona, tráfico intracelular, localización subcelular y recambio de las proteínas celulares.

CE9.- Comprender los principales procesos fisiológicos de los organismos multicelulares, con especial énfasis en la especie humana, así como comprender las bases moleculares de dichos procesos fisiológicos.



CE10.- Comprender los aspectos esenciales de los procesos metabólicos y su control, y tener una visión integrada de la regulación y adaptación del metabolismo en diferentes situaciones fisiológicas, con especial énfasis en la especie humana.

CE11.- Tener una visión integrada del funcionamiento celular (incluyendo el metabolismo y la expresión génica), abarcando su regulación y la relación entre los diferentes compartimentos celulares.

CE12.- Tener una visión integrada de los sistemas de comunicación intercelular y de señalización intracelular que regulan la proliferación, diferenciación, desarrollo y función de los tejidos y órganos, para así comprender cómo la complejidad de las interacciones moleculares determina el fenotipo de los organismos vivos, con un énfasis especial en el organismo humano.

CE13.- Conocer y entender los cambios bioquímicos, moleculares y genéticos que ocurren en un amplio rango de patologías humanas, y saber explicar los mecanismos moleculares implicados en estos cambios.

CE15.- Conocer los principales problemas actuales y los retos futuros de las Biociencias Moleculares, así como las implicaciones éticas y sociales de las aplicaciones prácticas de la Bioquímica y Biología Molecular en los sectores sanitario y biotecnológico.

CE19.- Conocer cómo se determinan en el laboratorio clínico los marcadores genéticos, moleculares y bioquímicos asociados a las diferentes patologías, y ser capaz de evaluar de forma crítica como pueden usarse en el diagnóstico y en el pronóstico de las enfermedades.

CE20.- Conocer los principios de manipulación de los ácidos nucleicos, así como las principales técnicas que permiten el estudio de la expresión y función de los genes.

CE25.- Saber buscar, obtener e interpretar la información de las principales bases de datos biológicos (genómicos, transcriptómicos, proteómicos, metabolómicos y similares derivados de otros análisis masivos) y de datos bibliográficos, y usar las herramientas bioinformáticas básicas.

CE26.- Capacidad para plantear y resolver cuestiones y problemas en el ámbito de la Bioquímica y Biología Molecular a través de hipótesis científicas que puedan examinarse empíricamente.



Asignatura: Bases Moleculares de la Patología II  
Código: 18227  
Centro: Facultad Ciencias  
Titulación: Grado Bioquímica  
Curso Académico: 2017 - 2018  
Tipo: Obligatorio  
Nº de créditos:6

## 1.12. Contenidos del programa / **Course contents**

### 1. Enfermedades neurológicas

- Introducción a las enfermedades neurológicas
- Modelos celulares y animales para el estudio de las enfermedades neurológicas
- Enfermedades neurodegenerativas: Mecanismos generales de patogénesis
- Ataxias
- Enfermedad de Parkinson
- Enfermedad de Alzheimer
- Esclerosis múltiple
- Enfermedades neuropsiquiátricas

### 2. Enfermedades metabólicas hereditarias (EMHs)

Mecanismos generales de patogénesis. Concepto de EMH. Diagnóstico y tratamiento (conceptos generales)

Defectos del metabolismo de aminoácidos

Defectos en el metabolismo energético (beta-oxidación)

Patología molecular de organelas:

- enfermedades mitocondriales
- enfermedades de acúmulo lisosomal
- peroxisomas en salud y enfermedad

Patología molecular de canales y receptores de membrana

- fibrosis quística
- hipercolesterolemia

### 3. Otras patologías

Distrofias musculares

Patologías asociadas a la reparación del DNA

Patologías epigenéticas

Diabetes y obesidad



Asignatura: Bases Moleculares de la Patología II  
Código: 18227  
Centro: Facultad Ciencias  
Titulación: Grado Bioquímica  
Curso Académico: 2017 - 2018  
Tipo: Obligatorio  
Nº de créditos:6

## 1.13. Referencias de consulta / Course bibliography

### **Bibliografía**

The Human Brain and its Disorders. Doug Richards, Carl Clarke, Tom Clark. 1<sup>st</sup> ed. 2007. Oxford University Press. ISBN: 9780199299843

The Molecular and Genetic Basis of Neurologic and Psychiatric Disease. Roger N Rosenberg, Salvatore DiMauro, Henry L Paulson, Louis Ptacek, Eric J Nestler. 4<sup>th</sup> edition, 2007 Wolters Kluwer / Lippincott Williams & Wilkins. ISBN: 9780781769563

Human Molecular Genetics. Tom Strachan & Andrew P. Read, 4<sup>th</sup> Edition 2011 Garland Science. ISBN: 9780815341499

An Introduction to Human Molecular Genetics. Mechanisms of inherited diseases. Jack J. Pasternak. 2<sup>nd</sup> Edition. 2005. Wiley-Liss. ISBN: 047147266.

Diagnóstico y Tratamiento de las Enfermedades Metabólicas Hereditarias. Pablo Sanjurjo, Antonio Baldellou. 3<sup>a</sup> Edición. 2010. Editorial Ergón. ISBN: 9788484737933

Textbook of Diabetes. Edited by Richard I.G. Holt, Clive Cockram, Allan Flyvbjerg, and Barry J. Goldstein. 4<sup>th</sup> Edition, 2010, Willey-Blackwell

### **Recursos digitales**

Scriver's Online Metabolic and Molecular Basis of Inherited Disease. D. Valle, A. Beaudet, B. Vogelstein, K.W. Kinzler, S.E. Antonarakis, A. Ballabio. <http://www.ommbid.com/>

OMIM: Online Mendelian Inheritance in Man: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim>

Gene reviews: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1116/>

## 2. Métodos docentes / Teaching methodology

### **Actividades presenciales**

En las clases magistrales impartidas al grupo completo, el profesor explicará con el apoyo de presentaciones los conceptos básicos de la asignatura





Asignatura: Bases Moleculares de la Patología II  
Código: 18227  
Centro: Facultad Ciencias  
Titulación: Grado Bioquímica  
Curso Académico: 2017 - 2018  
Tipo: Obligatorio  
Nº de créditos:6

siguiendo el orden marcado en el programa, favoreciendo la participación de los estudiantes mediante preguntas y ejemplos. Los contenidos de las presentaciones se pondrán a disposición de los estudiantes a través de la plataforma Moodle.

Los talleres y casos prácticos se impartirán en grupos de no más de 40 alumnos y se dedicarán a temas concretos complementarios a las clases magistrales. En estas sesiones se incluirán: actividades no evaluables, impartidas por los mismos profesores de la asignatura, o por especialistas invitados y actividades evaluables, impartidas por los mismos estudiantes, que prepararán y expondrán los temas en equipo. La información relativa a los temas a tratar estará a disposición de los estudiantes con suficiente antelación. Las exposiciones que formen parte de la evaluación tendrán una duración máxima de 20 minutos seguido de un turno de preguntas y se desarrollarán sobre una base de referencias bibliográficas limitada y sugerida por los profesores.

Tutorías: Los estudiantes dispondrán de tutorías para su orientación sobre la elaboración y exposición de los temas de los talleres. Además, en cualquier momento del semestre, los estudiantes podrán concertar tutorías presenciales mediante solicitud vía correo electrónico, para solucionar dudas y tratar temas puntuales.

### **Actividades de evaluación**

-Controles de progreso: se realizarán 2 pruebas cortas de conocimiento para evaluar el grado de aprendizaje de la materia.

- Examen final: Se realizará un examen final donde podrá haber preguntas tipo test y preguntas cortas con una duración máxima de 3 horas.

### **Actividades no presenciales:**

Estudio y trabajo autónomo del estudiante: El estudiante deberá dedicar un tiempo de trabajo estimado de 6-7 horas semanales para el estudio y asimilación de los conceptos básicos de la materia, la reflexión y profundización en los conocimientos impartidos, la consulta de la bibliografía recomendada y la búsqueda de documentación y preparación de los seminarios propuestos.



### 3. Tiempo de trabajo del estudiante / **Student workload**

		Nº de horas	Porcentaje
Presencial	Clases teóricas	35 h (23,3 %)	54 h (36%)
	Talleres y casos prácticos	11 h (7,3%)	
	Tutorías programadas	3 h (2,0%)	
	Realización de controles y examen final	5 h (3,3 %)	
No presencial	Estudio semanal (6 h x 11 semanas)	66 h (44%)	96 h (64%)
	Preparación de seminarios y casos prácticos	10 h (6,7%)	
	Preparación de controles y examen final	20 h (13,3%)	
<b>Carga total de horas de trabajo: 25 horas x 6 ECTS</b>		<b>150 h</b>	

### 4. Métodos de evaluación y porcentaje en la calificación final / **Evaluation procedures and weight of components in the final grade**

La formación adquirida por el estudiante será evaluada a lo largo del curso mediante diferentes métodos de evaluación, cuya contribución a la calificación final será la siguiente

#### Evaluación ordinaria:

#### Evaluación continua:

El rendimiento de los alumnos en las actividades de evaluación continua tendrá una nota ponderada de un 40% de la calificación final. Estas actividades evaluables serán:

1) Controles de progreso: Fundamentalmente dirigidos a evaluar la adquisición de competencias generales (CG1); específicas (CE7, CE8, CE9, CE10, CE11, CE12, CE13, CE19); y transversales (CT1, CT6). Se realizarán dos pruebas cortas de evaluación a lo largo del semestre al final de bloques temáticos del programa. Cada prueba corta representará un 10% de la calificación final.



Asignatura: Bases Moleculares de la Patología II  
Código: 18227  
Centro: Facultad Ciencias  
Titulación: Grado Bioquímica  
Curso Académico: 2017 - 2018  
Tipo: Obligatorio  
Nº de créditos:6

**2) Evaluación de talleres:** En los talleres se evaluará fundamentalmente la adquisición de competencias generales (CG2, CG3, CG4 y CG5): específicas (CE15 y CE26) y transversales (CT1, CT2, CT3, CT4, CT5, CT6, CT7, CT8, CT9). Para ello se valorarán la claridad y contenidos de la exposición oral de los temas por los alumnos, la calidad del soporte visual, y su capacidad para fomentar la participación y discusión por parte de todo el grupo. El peso final de esta actividad será de un 20% de la calificación final. Los contenidos de los talleres podrán ser así mismo, objeto de evaluación en los controles de progreso y examen final de la asignatura.

#### **Examen final:**

Será una prueba escrita que supondrá el 60% de la calificación y que podrá incluir preguntas cortas y preguntas de tipo test. Se realizará al término de las clases programadas e incluirá todos los contenidos del temario así como una serie de preguntas relacionadas con aspectos claves de los contenidos tratados en los talleres que en ningún caso excederán al 10% del total de preguntas. Para poder superar la asignatura se exigirá un mínimo de 4 sobre 10 en el examen final.

Al igual que en los controles de progreso, con esta prueba se evaluará la adquisición de competencias generales (CG1, CG3 y CG4); específicas (CE7, CE8, CE9, CE10, CE11, CE12, CE13, CE19, CE20, CE25); y transversales (CT1, CT6).

#### **Evaluación extraordinaria:**

La evaluación extraordinaria consistirá en una prueba escrita en el mismo formato que el examen final. La calificación final de la prueba escrita de esta evaluación extraordinaria supondrá un 60% de la calificación final. Para el 40 % restante se utilizarán las calificaciones de las pruebas de evaluación continua obtenidas a lo largo del curso.

El estudiante que no realice la prueba escrita final será calificado como “no evaluado”.

## 5. Cronograma\* / Course calendar

Semana Week	Contenido Contents	Horas presenciales Contact hours	Horas no presenciales Independent study time
1	Presentación de la asignatura. Enfermedades neurológicas	5 h	7 h
	Talleres		
2	Enfermedades neurológicas	4-5 h	7 h
	Talleres		
3	Enfermedades neurológicas	5 h	7 h
	Talleres		
4	Enfermedades metabólicas	5 h	7 h
	Talleres		
5	Enfermedades metabólicas	5 h	7 h
	Talleres		
6	Enfermedades metabólicas	3 h	6 h
	Talleres		
7	Enfermedades metabólicas	4-5 h	7 h
	Talleres		
8	Otras patologías	4-5 h	7 h
	Talleres		
9	Otras patologías	4-5 h	7 h
	Talleres		
10	Otras patologías	5 h	7 h
	Talleres		
11	Obesidad y diabetes	5 h	7 h
	Talleres		
	Tutorías	3h	-
	Controles y examen final	6h	20 h
		Total: 54 h	Total: 96 h

\*Este cronograma tiene carácter orientativo.