

# PROGRAMA DE LA ASIGNATURA

Curso académico: 2012-2013.

Identificación y características de la asignatura			
Código	100571	Créditos	6
Denominación	BIOQUÍMICA CLÍNICA Y PATOLOGÍA MOLECULAR (60 h)		
Titulaciones	Licenciatura en Bioquímica		
Centro	Facultad de Veterinaria		
Semestre	1º	Carácter	TRONCAL
Módulo			
Materia			
Profesor/es			
Nombre	Despacho	Correo-e	Página web
M. Isabel Igeño González	31	migeno@unex.es	
Área de conocimiento	Bioquímica y Biología Molecular		
Departamento	Bioquímica y Biología Molecular y Genética		
Profesor coordinador (si hay más de uno)			
Competencias			
<b>OBJETIVOS DOCENTES DE LA ASIGNATURA</b>			
La Bioquímica Clínica y la Patología Molecular se ocupan del estudio y la aplicación de los métodos químicos, bioquímicos y de genética y biología molecular para el diagnóstico, seguimiento, prevención e investigación de las enfermedades.			
Objetivos			
<ol style="list-style-type: none"><li>1. Estudio de los genes que codifican las proteínas cuya alteración produce enfermedades, el estudio de la estructura y función de de estas proteínas, y el establecimiento de correlaciones genotipo/fenotipo.</li><li>2. Conocer técnicas de diagnóstico que permitan realizar el diagnóstico de las enfermedades moleculares.</li><li>3. Conocer el funcionamiento y la dinámica de un laboratorio clínico y sus funciones.</li><li>4. Conocer los fundamentos del metabolismo humano y sus principales patologías.</li><li>5. Conocer las principales técnicas analíticas clínicas y de diagnóstico molecular</li></ol>			
Temas y contenidos			
<b>Breve descripción del contenido</b>			
<b>Temario teórico</b>			

*Handwritten signature*



### **Tema 1. Introducción.**

Introducción a la Bioquímica Clínica. Concepto y antecedentes histórico. Objetivos. Introducción a la Patología Molecular. Evolución del concepto un gen-una enzima. Tipos de desórdenes genéticos. Tipos de mutaciones. Consecuencias patológicas de las mutaciones. Técnicas.

### **Tema 2. Enzimología clínica.**

Definición. Medida de la actividad enzimática. Significado de las enzimas plasmáticas. Enzimas de importancia en Bioquímica Clínica. Enzimas marcadoras de diferentes patologías.

### **Tema 3. Alteraciones cromosómicas.**

Causas de las alteraciones cromosómicas. Alteraciones del cromosoma Y. Síndrome del cromosoma X frágil. Síndrome de Klinefelter. Síndrome de Turner. Defectos de la inactivación del cromosoma X. Síndrome de Down. Otras trisomías. Síndrome de los genes contiguos.

### **Tema 4. Alteraciones de la digestión, absorción y metabolismo de los hidratos de carbono.**

Intolerancia a los disacáridos. Malabsorción intestinal de azúcares. Alteraciones del metabolismo de los monosacáridos. Alteraciones de la glucólisis y de la gluconeogénesis. Diabetes mellitus. Alteraciones de la vía de las pentosas fosfato. Metabolismo del glucógeno. Glucogenosis. Alteraciones del metabolismo de las glucoproteínas y los proteoglicanos.

### **Tema 5. Alteraciones de la digestión y absorción intestinal de los lípidos y del metabolismo de las lipoproteínas.**

Alteraciones de la digestión y de la absorción de lípidos. Alteraciones del metabolismo de las lipoproteínas. Visión global del metabolismo de las lipoproteínas. Enzimas implicadas. Receptores. Hipertrigliceridemias. Hipercolesterolemias. Hipolipoproteinemias. Hiperlipoproteinemias secundarias. Ateromatosis. Factores de riesgo. Marcadores del riesgo ateroesclerótico. Métodos de análisis.

### **Tema 6. Alteración del metabolismo de los ácidos grasos, triacilglicéridos y fosfoacilglicéridos.**

Alteraciones del metabolismo de los ácidos grasos y cuerpos cetónicos: Alteraciones en la biosíntesis de los ácidos grasos; alteraciones de la oxidación de los ácidos grasos. Estados cetónicos. Alteraciones del metabolismo de los triacilglicéridos. Alteraciones del metabolismo de los fosfoacilglicéridos.

### **Tema 7. Enfermedades lisosomales.**

Enzimas lisosomales. Correlaciones fenotipo-genotipo. Clasificación de las enfermedades lisosomales. Esfingolipidosis. Mucopolisacaridosis. Oligosacaridosis. Diagnóstico bioquímico y molecular de las enfermedades lisosomales.

### **Tema 8. Enfermedades del metabolismo de los aminoácidos.**

Alteraciones del metabolismo de los aminonácidos ramificados. Alteraciones del metabolismo de los aminoácidos aromáticos fenilalanina y tirosina. Alteraciones del catabolismo de los aminoácidos azufrados. Alteraciones del metabolismo de la histidina. Alteraciones del metabolismo de la lisina. Alteraciones del transporte de los aminoácidos. Alteraciones del ciclo de la urea. Alteraciones

del ciclo del  $\gamma$ -glutamilo. Metodología analítica.

### **Tema 9. Proteínas del plasma sanguíneo.**

Clases de proteínas del plasma sanguíneo. Metabolismo de las proteínas plasmáticas. Análisis de las proteínas plasmáticas. Principales proteínas plasmáticas específicas. Hiper e hipoproteïnemia. Reacción del organismo contra la agresión. Paraproteïnemias.

### **Tema 10. Enfermedades del metabolismo de las purinas y las pirimidinas.**

Consecuencias clínicas y bioquímicas. Hiperuricemia y gota. Definiciones y epidemiología. Alteraciones del metabolismo de las purinas. Alteraciones del metabolismo de las pirimidinas.

### **Tema 11. Alteraciones del metabolismo de las porfirinas.**

Biosíntesis del grupo hemo. Porfirias. Déficit de ALA-deshidratasa. Porfiria intermitente aguda. Porfiria eritropoyética congénita. Porfiria cutánea tarda. Porfiria hepatoeritropoyética. Coproporfiria hereditaria. Porfiria variegada. Protoporfiria eritropoyética.

### **Tema 12. Metabolismo del eritrocito y sus alteraciones.**

Enzimopatías eritrocitarias. Métodos de análisis de las enzimas eritrocitarias. Anemia megaloblástica. Otras alteraciones de los eritrocitos.

### **Tema 13. Hemoglobinopatías.**

Estructura, función y tipos de hemoglobinas. Organización y estructura de los genes globínicos. Hemoglobinopatías estructurales. Hemoglobinas inestables. Metahemoglobinemias. Talasemias. Métodos de análisis de las hemoglobinas.

### **Tema 14. Alteraciones en el metabolismo del hierro y del cobre.**

Distribución del hierro en el organismo. Proteínas que participan en el metabolismo del hierro. Deficiencia de hierro. Anemia ferropénica. Enfermedades hereditarias del metabolismo del hierro. Hemocromatosis hereditaria. Sobrecarga de hierro. Metabolismo del cobre. Enfermedades hereditarias del metabolismo del cobre.

### **Tema 15. Metabolismo del calcio, fosfato y magnesio.**

Estudio del metabolismo mineral. Calcio. Fosfato. Magnesio. Regulación hormonal. Vitamina D, hormona paratiroidea (PTH) y calcitonina. Alteraciones de la homeostasis del calcio. Alteraciones de la homeostasis del fosfato. Alteraciones de la homeostasis del magnesio. Enfermedades óseas metabólicas. Marcadores del metabolismo óseo. Marcadores de formación y de resorción.

### **Tema 16. Patología mitocondrial. Enfermedades debidas a la alteración del metabolismo energético.**

Características de la herencia y alteración del DNA mitocondrial. Mitocondriopatías. Enfermedades mitocondriales producidas por mutaciones puntuales. Enfermedades mitocondriales producidas por deleciones en el DNA mitocondrial. Enfermedades asociadas a halogrupos mitocondriales. Enfermedades mitocondriales producidas por alteraciones en la comunicación entre los genomas nuclear y mitocondrial. Enfermedades mitocondriales producidas por mutaciones en el DNA nuclear. Enfermedades mitocondriales asociadas con enfermedades neurodegenerativas. Evaluación bioquímica.

**PRÁCTICA 1 DETERMINACIÓN Y CUANTIFICACIÓN DE DISTINTOS COMPUESTOS DE INTERÉS EN BIOQUÍMICA CLÍNICA. Duración (30 h). Practicas de laboratorio.**

1. Determinación de glucemia basal
2. Determinación de la concentración de colesterol plasmático (HDL, LDL, Quilomimicrones) y triglicéridos
3. Determinación y cuantificación de proteínas plasmáticas
4. Determinación de la concentración de albúmina
5. Determinación de la concentración de amoniaco.
6. Determinación de la concentración de nitritos
7. Determinaciones enzimáticas de interés diagnóstico: fosfatasa ácida y prostática, fosfatasa alcalina, Gamma-glutamiltanspeptidasa, creatina quinasa, alfa amilasa, lactato deshidrogenada, alanina aminotransferasa, aspartato aminotransferasa. Interpretación de los resultados para el diagnóstico clínico.
8. Determinación en suero y en orina de diferentes metabolitos de interés clínico:
  - Determinación de la concentración de ácido úrico
  - Determinación de la concentración de urea
  - Determinación de la concentración de amonio
  - Determinación de la concentración de nitrito
  - Determinación de bilirrubina directa y total
  - Determinación de calcio y fosfato
  - Determinación de creatinina

**Actividades formativas**

Horas de trabajo del alumno por tema		Presencial		Actividad de seguimiento	No presencial
Tema	Total	GG	SL	TP	EP
Bloque					
Bloque 2					
Bloque 3					
Bloque 4					
...					
<b>Evaluación del conjunto</b>					

\* El trabajo dirigido puede corresponder a uno o varios temas.

**Actividades formativas y metodología.**

1. **Clases expositivas y participativas.** Actividades formativas presenciales para grupo completo. El profesor presentará conceptos, procedimientos y aplicaciones relativos a los distintos temas. Los conceptos y procedimientos se introducirán utilizando presentaciones con videoprojector.
2. **Prácticas de ordenador.** Actividades presenciales que se realizan en el aula de informática.
3. **Trabajo dirigido.** El profesor realizará actividades de dirección y orientación de un trabajo que los estudiantes realizarán en horario no presencial.
4. **Trabajo no presencial.** Actividades realizadas por el estudiante de manera no

presencial para alcanzar las competencias previstas.

## Sistemas de evaluación

### Clases teóricas.

- Los conocimientos teóricos adquiridos por los alumnos serán evaluados mediante la realización de un examen escrito que constará de varias preguntas de desarrollo.
- La teoría y la práctica deben aprobarse por separado.
- Para superar la asignatura es necesario obtener en el examen una nota igual o superior a 5 puntos.

### Clases prácticas

- Es obligatorio la presentación de una memoria completa de las actividades realizadas en las prácticas.
- Asimismo será obligatoria la realización y exposición de un seminario sobre algún tema relacionado con la asignatura. La calificación máxima por la realización del trabajo será de 1 punto y se sumará a la nota obtenida en el examen teórico siempre que ésta sea superior a 4.
- La realización de las prácticas es requisito indispensable para aprobar la asignatura. La superación de las prácticas dependerá de que la evaluación continuada durante las mismas sea satisfactoria y de la calidad de la memoria final presentada.
- Aquellas personas que no superen la parte práctica serán convocadas a un examen con anterioridad a la fecha del examen teórico. Una vez superada la parte práctica, ésta queda aprobada para cualquier otra convocatoria posterior.

## Bibliografía y otros recursos

### Bibliografía básica

BISHOP, M:L., FODY, E.P., SCHOEFF, L. 2009. Clinical Chemistry: Techniques, Principles, and Correlations. Lippincott Williams & Wilkins.

CAGLE, P. T., ALLEN, T. C. 2009. Basic Concepts of Molecular Pathology. Vol 2. Springer ed

CHENG, L., ZHANG, D. 2008. Molecular Genetic Pathology, 1st ed. Humana Press.

GONZALEZ DE BUITRAGO, JM., MEDINA JIMENEZ, JM. 2001. Patología Molecular. McGraw Hill Interamericana. Madrid.

GONZALEZ DE BUITRAGO, JM., ARILLA FERREIRO, E., RODRÍGUEZ-SEGADE, M., SÁNCHEZ POZO, A. 1998. Bioquímica Clínica. McGraw Hill Interamericana. Madrid.

FUENTES-ARDERIU, X., CASTIÑERAS-LACAMBRA, MJ., QUERALTÓ-COMPAÑÓ, JM. 1998. Bioquímica clínica y Patología molecular. 2ª ed. Ed. Reverté. Barcelona.

GAW, A., COWAN, RA., O'REILLY, DJ., STEWART, MJ., SHEPHERD, J. 2001. Bioquímica Clínica. Ed. Churchill Livingstone. Boston.

KILLEEN, A. 2009. Principles of Molecular Pathology. 2nd ed. Humana Press

### Bibliografía de consulta

- BALCELLS, A. 2006. La clínica y el laboratorio. Ed Masson. Barcelona.
- Baynes, .W., Dominiczak M.H. 2006. Bioquímica Médica. Elsevier. España.
- BURTIS, A., ASHWOOD, E.R. 2000. Tietz Fundamentals of Clinical Chemistry. 5<sup>th</sup> ed. Ed. W. B. Saunders. Philadelphia.
- DEVLIN T.M. Bioquímica: Libro de texto con aplicaciones clínicas. (4<sup>a</sup> ed.), 2004; Reverté, Barcelona.
- D' OCON NAVAZA, M.C., GARCÍA GARCÍA-SAAVEDRA, M.J., VICENTE GARCÍA, J.C.2006. Fundamentos y técnicas de análisis bioquímico. Thonsom Paraninfo. Madrid.
- EPSTEIN R. J.. 2003. Human Molecular Biology: An Introduction to the Molecular Basis of Health and Disease. University Press. Cambridge.
- GONZÁLEZ SASTRE, F., GUINOVART, J.J.. 2003. Patología Molecular. Masson, Barcelona.
- KAPLAN, LA., PESCE, AJ. 1996. Clinical Chemistry, Theory, Analysis, Correlation. 3<sup>rd</sup> ed. E. Mosby. New York
- LOZANO, J.A.; GALINDO, J.D.; GARCÍA-BORRÓN, J.C.; MARTÍNEZ-LIARTE, J.H.; PEÑAFIEL, R, SOLANO, F. 2005. Bioquímica y biología molecular en ciencias de la salud. McGraww-Hill Interamericana. España
- MONTGOMERY, R. 1999. Bioquímica. Casos y Texto. Ed. Harcourt Brace. Madrid.
- NELSON, D.L., COX, M.M. 2009. Lehninger, Principios de Bioquímica. Omega. Barcelona.
- NOVO-VILLAVERDE, F.J. 2007. Genética humana. Conceptos, mecanismos y aplicaciones de la genética en el campo de la biomedicina. Pearson Prentice Hall. Madrid.

### Horario de tutorías

#### Tutorías Programadas:

#### Tutorías de libre acceso:

<b>MARTES</b> Periodo lectivo: 12.00-14-00 Periodo no lectivo: 11-14.00	Departamento de Bioquímica y Biología Molecular y Genética, Facultad de Veterinaria. Despacho 31
<b>MIÉRCOLES</b> Periodo lectivo: 12.00-14-00 Periodo no lectivo: 11.00-14.00	Departamento de Bioquímica y Biología Molecular y Genética, Facultad de Veterinaria. Despacho 31
<b>JUEVES</b> Periodo lectivo: 12.00-14-00	Departamento de Bioquímica y Biología Molecular y Genética, Facultad de Veterinaria. Despacho 31

**Recomendaciones**

<ul style="list-style-type: none"><li>•</li></ul>

*Handwritten signature*

