

PROGRAMA DE PATOLOGIA MOLECULAR II

Curs 1992-93

Professors: Dr. Jaume Farrés, Dra. Anna Bassols i Dra. Fàtima Bosch.

- Tema 1.** Bases moleculars de les malalties d'origen genètic.
1. Introducció a la Patologia Molecular. 2. Importància de les malalties genètiques.
3. Tipus de malalties genètiques segons el seu origen. 4. Mutacions en el DNA com a causa de les malalties d'origen genètic.
- Tema 2.** Aplicacions de la Biologia Molecular en l'estudi de les malalties genètiques.
1. Tècniques per al mapatge i clonatge de gens. 2. Mètodes per al diagnòstic i detecció de portadors.
- Tema 3.** Tècniques de Biologia Molecular per a l'estudi dels mecanismes de desenvolupament de malalties (I).
1. Introducció a les tècniques de transferència de gens a animals. 2. Microinjecció de DNA a ovocits fecundats. 3. Microinjecció de cèl.lules embrionàries totipotencials a blastocists.
- Tema 4.** Tècniques de Biologia Molecular per a l'estudi dels mecanismes de desenvolupament de malalties (II).
1. Obtenció de models de malalties humanes mitjançant animals transgènics.
- Tema 5.** Introducció a la teràpia gènica.
1. Tipus de vectors. 2. Desenvolupament d'estratègies per a la transferència de gens a cèl.lules i teixits específics.
- Tema 6.** Malalties cromosòmiques (I).
1. Síndrome de Down (Trisomia 21).
- Tema 7.** Malalties cromosòmiques (II).
1. Síndrome del cromosoma X fràgil.
- Tema 8.** Malalties dels sistemes de transport a través de membranes.
1. Fibrosi quística.
- Tema 9.** Malalties del sistema nerviós (I).
1. Malaltia d'Alzheimer. Proteïna beta amiloide.

- Tema 10. Malalties del sistema nerviós (II).
1. Malaltia de Huntington. 2. Malaltia de Parkinson. 3. Neurofibromatosi.
- Tema 11. Malalties de la biosíntesi i estructura del col·làgen.
- Tema 12. Distròfies musculars.
1. Distròfia muscular de Duchenne. 2. Distròfia muscular miotònica.
- Tema 13. Malalties relacionades amb els sistemes de reparació del DNA.
1. Xeroderma pigmentosum. 2. Ataxia telangiectasia. 3. Anèmia de Fanconi.
- Tema 14. Bioquímica i Biologia Molecular del càncer (I).
1. Control de la proliferació i diferenciació cel·lular: el cicle cel·lular. 2. Factors activadors i inhibidors del creixement cel·lular.
- Tema 15. Bioquímica i Biologia Molecular del càncer (II).
1. Oncogens i protooncogens: mecanismes d'activació, oncoproteïnes de membrana, citoplasmàtiques i nuclears. Antioncogens o gens supressors de tumors. El càncer com a procés multicausal.
- Tema 16. Bioquímica i Biologia Molecular del càncer (III).
1. Carcinogènesi. 2. Bases moleculars de la metastasi.
- Tema 17. Malalties d'origen víric (I).
1. Mecanisme d'acció dels virus patògens. 2. Virus i càncer.
- Tema 18. Malalties d'origen víric (II).
1. Síndrome d'immunodeficiència adquirida. 2. La resposta cel·lular a la infecció vírica: interferons. 3. Antivirals.
- Tema 19. Malalties del metabolisme dels carbohidrats.
1. Malalties de l'emmagatzematge del glicògen. 2. Galactosèmies.
- Tema 20. Diabetes mellitus.
1. Diabetes tipus I. 2. Diabetes tipus II.
- Tema 21. Malalties del metabolisme dels aminoàcids.
1. Hiperfenilalanèmies. Fenilcetonúria. 2. Hiperornitinèmies. 3. Malalties del cicle de la urea. 4. Malalties del metabolisme dels aminoàcids ramificats i cetoàcids.
- Tema 22. Malalties del metabolisme dels nucleòtids.
1. Deficiència de hipoxantina fosforribosil transferasa (síndrome de Lesch-Nyhan). 2. Deficiència d'adenina fosforribosil transferasa. 3. Immunodeficiències causades per deficiència d'adenosina desaminasa i purina nucleòsid fosforribosil transferasa.
- Tema 23. Malalties del metabolisme dels lípids.
1. Hipercolesterolèmies.

- Tema 24.** Deficiències d'enzims lisosomals.
1. Lipidosi (malaltia de Gaucher). 2. Malaltia de Fabry. 3. Malaltia de Tay-Sachs.
- Tema 25.** Desequilibris hormonals.
1. Deficiència d'esteroid 21-hidroxilasa. 2. Deficiència d'hormona del creixement.
- Tema 26.** Malalties de la sang.
1. Malalties de la coagulació de la sang. Deficiències de factors de coagulació. Malaltia de von Willebrand. 2. Deficiència de glucosa-6-fosfat deshidrogenasa. 3. Hemoglobinopaties. Talasèmies.

Bibliografia recomanada

Scriver, C.R., Beaudet, A.L., Sly, W.S., Valle, D. "The Metabolic Basis of Inherited Disease". 6^a ed. McGraw-Hill, Inc. New York, 1989.

Watson, J.D., Gilman, M., Witkowski, J., Zoller, M. "Recombinant DNA". 2^a ed. W.H. Freeman and Co. New York, 1992.

McKusick, V.A. "Mendelian inheritance in man". 8^a ed. Johns Hopkins University Press. Baltimore, 1988.

SEMINARIS DE PATOLOGIA MOLECULAR II

Dimarts, de 10 a 11 del matí

Febrer	16	Aplicacions de la Biologia Molecular
	23	Projecte Genoma
Març	2	Tècniques de transgènia
	9	Cromosoma X
	16	Malaltia d'Alzheimer
	23	Diagnòstic prenatal i neonatal
	30	Deficiència d'esteroid-21-hidroxilasa
Abril	13	Distròfia muscular
	20	Virus i càncer
	27	Mucopolisacaridosi
Maig	4	Malalties autoimmunes
	11	Metàstasi cancerosa
	18	Desordres en diferenciació sexual