

## PROGRAMA DE PATOLOGIA MOLECULAR II

Curs 1993-94

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

- Tema 1. Bases moleculars de les malalties d'origen genètic.  
Introducció a la Patologia Molecular. Importància de les malalties genètiques. Tipus de malalties genètiques segons el seu origen. 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.  
Tècniques per al mapatge i clonatge de gens. 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).  
Introducció a les tècniques de transferència de gens a animals. Microinjecció de DNA a ovocits fecundats. 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).  
Obtenció de models de malalties humanes mitjançant animals transgènics.
- Tema 5. Introducció a la teràpia gènica.  
Tipus de vectors. Desenvolupament d'estratègies per a la transferència de gens a cèl.lules i teixits específics.
- Tema 6. Malalties cromosòmiques (I).  
Síndrome de Down (Trisomia 21).
- Tema 7. Malalties cromosòmiques (II).  
Síndrome del cromosoma X fràgil.
- Tema 8. Malalties dels sistemes de transport a través de membranes.  
Fibrosi quística.
- Tema 9. Malalties del sistema nerviós (I).  
Malaltia d'Alzheimer. Proteïna beta amiloide.
- Tema 10. Malalties del sistema nerviós (II).  
Malaltia de Huntington. Malaltia de Parkinson.
- Tema 11. Malalties de la biosíntesi i estructura del col -làgen.

- Tema 12.     Distròfies musculars.  
Distròfia muscular de Duchenne. Distròfia muscular miotònica.
- Tema 13.     Malalties relacionades amb els sistemes de reparació del DNA.  
Xeroderma pigmentosum. Ataxia telangiectasia. Anèmia de Fanconi.
- Tema 14.     Bioquímica i Biologia Molecular del càncer (I).  
Control de la proliferació i diferenciació cel·lular: el cicle cel·lular.  
Factors activadors i inhibidors del creixement cel·lular.
- Tema 15.     Bioquímica i Biologia Molecular del càncer (II).  
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).  
Carcinògenesi. Bases moleculars de la metastasi.
- Tema 17.     Malalties d'origen víric (I).  
Mecanisme d'acció dels virus patògens. Virus i càncer.
- Tema 18.     Malalties d'origen víric (II).  
Síndrome d'immunodeficiència adquirida. La resposta cel·lular a la infecció vírica: interferons. Antivirals.
- Tema 19.     Malalties del metabolisme dels carbohidrats.  
Malalties de l'emmagatzematge del glicògen. Galactosèmies.
- Tema 20.     Diabetes mellitus.  
Diabetes tipus I. Diabetes tipus II.
- Tema 21.     Malalties del metabolisme dels aminoàcids.  
Hiperfenilalaninèmies. Fenilcetonúria. Malalties del cicle de la urea.
- Tema 22.     Malalties del metabolisme de les bases puríniques.  
Deficiència de hipoxantina fosforribosil transferasa (síndrome de Lesch-Nyhan). Deficiència d'adenina fosforribosil transferasa. Immunodeficiències causades per deficiència d'adenosina desaminasa i purina nucleòsid fosforil -asa.
- Tema 23.     Malalties del metabolisme dels lípids.  
Hipercolesterolèmia familiar.
- Tema 24.     Deficiències d'enzims lisosomals.  
Malaltia de Gaucher. Malaltia de Fabry. Malaltia de Tay-Sachs.
- Tema 25.     Desequilibris hormonals.  
Deficiència d'esteroid 21-hidroxilasa.

**Forma d'avaluació:** Prova escrita al final del curs.

## **Bibliografia recomanada**

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

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

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

Estivill, X. i Nunes, V. "Genética Médica" a "Medicina Interna" (Farreras, P. i Rozman, C., eds.) 12ª ed. Barcelona, 1992, Cap. 9, pp. 1153-1249.