

## Patología Molecular: Diagnòstic Biològic

2014/2015

Código: 103639  
Créditos ECTS: 3

Titulación	Tipo	Curso	Semestre
2502442 Medicina	OT	5	0

### Contacto

Nombre: Francisco Blanco Vaca  
Correo electrónico: Francisco.Blanco@uab.cat

### Uso de idiomas

Lengua vehicular mayoritaria: català (cat)  
Algún grupo íntegramente en inglés: No  
Algún grupo íntegramente en catalán: Sí  
Algún grupo íntegramente en español: No

### Prerequisitos

Se aconseja un nivel bueno de lectura de inglés científico y médico.

### Objetivos y contextualización

El objetivo general es que el alumno se familiarice con el lenguaje molecular, para permitirle la comprensión de los avances que en muchas patologías dependen del uso de estas herramientas. Se trata pues de que el alumno, tras pasar por los cursos básicos del grado, actualice y visualice, mediante ejemplos escogidos, como se aplican en la práctica médica los avances de la Bioquímica y la Biología Molecular, preferentemente, desde su vertiente del diagnóstico clínico de laboratorio.

### Competencias

- Comunicarse de manera clara, tanto oral como escrita, con otros profesionales y con los medios de comunicación
- Demostrar habilidades investigadoras a nivel básico
- Demostrar que comprende la importancia y las limitaciones del pensamiento científico en el estudio, la prevención y el manejo de las enfermedades
- Demostrar que comprende la organización y las funciones del genoma, los mecanismos de transmisión y expresión de la información genética y las bases moleculares y celulares del análisis genético
- Demostrar que comprende las ciencias básicas y los principios en los que se fundamentan
- Demostrar que comprende los fundamentos de acción, indicaciones, eficacia y relación beneficio-riesgo de las intervenciones terapéuticas, basándose en la evidencia científica disponible
- Demostrar que comprende los mecanismos de las alteraciones de la estructura y de la función de los aparatos y sistemas del organismo en situación de enfermedad
- Demostrar que conoce adecuadamente la lengua inglesa, tanto oral como escrita, para poder comunicarse científica y profesionalmente de forma eficaz
- Demostrar, en la actividad profesional, un punto de vista crítico, creativo y orientado a la investigación
- Enseñar y comunicar a otros colectivos profesionales los conocimientos y las técnicas aprendidas
- Mantener y actualizar su competencia profesional, prestando especial importancia al aprendizaje de manera autónoma de nuevos conocimientos y técnicas y a la motivación por la calidad
- Razonar y tomar decisiones en situaciones de conflictos de tipo ético, religioso, cultural, legal y profesional, incluyendo aquellos que son debidos a restricciones de carácter económico, a la comercialización de la cura de salud y a los avances científicos

- Reconocer los aspectos éticos, legales y técnicos en la documentación del paciente, el plagio, la confidencialidad y la propiedad
- Reconocer los determinantes de la salud en la población, tanto los genéticos como los dependientes del sexo, el estilo de vida, la demografía, los factores ambientales, sociales, económicos, psicológicos y culturales
- Tener capacidad de trabajar en un contexto internacional
- Utilizar las tecnologías de la información y la comunicación en la actividad profesional
- Valorar críticamente y utilizar las fuentes de información clínica y biomédica para obtener, organizar, interpretar y comunicar la información científica y sanitaria
- Redactar historias clínicas, informes médicos y otros registros médicos de forma comprensible a terceros

## Resultados de aprendizaje

1. Analizar la información extraída de la secuenciación biológica.
2. Aplicar los principios básicos del método científico (observación de fenómenos, formulación de hipótesis y comprobación de las hipótesis) al diagnóstico, tratamiento y prevención de las enfermedades humanas.
3. Comunicarse de manera clara, tanto oral como escrita, con otros profesionales y con los medios de comunicación
4. Conocer la distribución de enfermedades de base genética en una población determinada teniendo en cuenta su origen.
5. Deducir conocimiento concreto a partir de resultados experimentales
6. Demostrar habilidades investigadoras a nivel básico
7. Demostrar que conoce adecuadamente la lengua inglesa, tanto oral como escrita, para poder comunicarse científica y profesionalmente de forma eficaz
8. Demostrar, en la actividad profesional, un punto de vista crítico, creativo y orientado a la investigación
9. Describir el diagnóstico, pronóstico, prevención y terapia de las patologías genéticas más frecuentes en la población humana.
10. Describir la legislación que regula el uso y la confidencialidad de los resultados analíticos.
11. Describir las indicaciones de las pruebas bioquímicas usadas en el diagnóstico de las enfermedades genéticas.
12. Describir las principales bases bibliográficas biomédicas y seleccionar la información proporcionada
13. Describir los fundamentos moleculares de los mecanismos causantes de alteraciones anatomopatológicas de diversas enfermedades, fundamentalmente hereditarias y neoplásicas, en diferentes aparatos y sistemas.
14. Describir los principios del método científico y su aplicación en la experimentación.
15. Discutir razonadamente los resultados de un trabajo de investigación
16. Enseñar y comunicar a otros colectivos profesionales los conocimientos y las técnicas aprendidas
17. Evaluar críticamente los principales apartados de un artículo de investigación clínica.
18. Identificar el concepto de bioinformática médica y la integración de bases de datos genéticas y clínicas
19. Identificar el coste/beneficio de las pruebas analíticas.
20. Identificar las bases moleculares de las principales enfermedades genéticas con traducción bioquímica
21. Identificar las fuentes de información para pacientes y profesionales sobre pruebas analíticas y ser capaz de evaluar críticamente sus contenidos.
22. Interpretar los resultados de investigación y su aplicación a la práctica clínica.
23. Mantener y actualizar su competencia profesional, prestando especial importancia al aprendizaje de manera autónoma de nuevos conocimientos y técnicas y a la motivación por la calidad
24. Redactar adecuadamente informes del resultado de las pruebas de diferentes tipos (analíticas, genéticas?).
25. Redactar adecuadamente informes del resultado de las pruebas genéticas.
26. Relacionar la disfunción genética con el fenotipo patológico
27. Tener capacidad de trabajar en un contexto internacional
28. Utilizar las tecnologías de la información y la comunicación en la actividad profesional

## Contenido

Teoría

- Fundamentos y aplicaciones clínicas de la biología molecular
- Oncogenes: aplicaciones diagnósticas
- Bases moleculares de las enfermedades complejas, la diabetes mellitus tipo 2 como ejemplo
- Introducción a la proteómica

- Prácticas de aula. Recursos en la red y bioinformática

- Seminarios de casos clínicos

Diabetes mellitus con genética dominante (diabetes tipo MODY )

Dislipemia genética ( hiperquilomicronèmia familiar)

Hiperhomocistinúria clásica

Pancreatitis crónica de base genética

Diagnóstico molecular de MEN1

Diagnóstico molecular de MEN2

- Seminarios de discusión de artículos científicos