

**Histopatología Molecular: del Laboratorio a la Clínica**

Código: 103638  
Créditos ECTS: 3

Titulación	Tipo	Curso	Semestre
2502442 Medicina	OT	3	0
2502442 Medicina	OT	4	0
2502442 Medicina	OT	5	0
2502442 Medicina	OT	6	0

### Contacto

Nombre: Francisco Javier Andreu Navarro

Correo electrónico: FranciscoJavier.Andreu@uab.cat

### Uso de idiomas

Lengua vehicular mayoritaria: catalán (cat)

Algún grupo íntegramente en inglés: No

Algún grupo íntegramente en catalán: Sí

Algún grupo íntegramente en español: No

### Equipo docente

Carmen Blazquez Maña

Inmaculada Méndez Coca

Rubén Carrera Salas

### Prerequisitos

Es necesario que el estudiante haya alcanzado unas competencias básicas en Bioquímica y Biología Molecular y también en Fisiología y Patología.

### Objetivos y contextualización

La asignatura pretende introducir al alumno en las aplicaciones clínicas de la Patología Molecular, tanto desde el punto de vista diagnóstico, como en la detección de alteraciones moleculares de interés predictivo en tratamientos oncológicos personalizados.

### Competencias

#### Medicina

- Demostrar habilidades investigadoras a nivel básico.
- 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.
- Indicar las técnicas y procedimientos básicos de diagnóstico y analizar e interpretar los resultados para precisar mejor la naturaleza de los problemas.
- 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. Demostrar habilidades investigadoras a nivel básico.
3. Describir el diagnóstico, pronóstico, prevención y terapia de las patologías genéticas más frecuentes en la población humana.
4. Describir las indicaciones de las pruebas anatómo-patológicas.
5. Describir los fundamentos moleculares de los mecanismos causantes de alteraciones anatomopatológicas de diversas enfermedades, fundamentalmente hereditarias y neoplásicas, en diferentes aparatos y sistemas.
6. Identificar el concepto de bioinformática médica y la integración de bases de datos genéticas y clínicas.
7. Identificar las pruebas más eficientes para la prevención, el diagnóstico y control de la terapéutica de las patologías humanas más frecuentes.
8. Redactar adecuadamente informes del resultado de las pruebas de diferentes tipos (analíticas, genéticas).
9. Relacionar la disfunción genética con el fenotipo patológico.

## Contenido

Seminarios especializados

Tema 1

Biología molecular aplicada (introducción a la estructura primaria de los ácidos nucleicos, estructuras superiores y condensación del DNA, ciclo celular y organización del genoma eucariótico, replicación y transcripción, código genético y mecanismos de regulación de la traducción).

Tema 2

Bases moleculares de las mutaciones y reparación del DNA (conceptos, clasificación de mutaciones y enfermedades asociadas a alteraciones de la reparación).

Tema 3

Patología molecular diagnóstica en neoplasias linfoides (translocaciones y estudios de clonalidad). Aplicaciones de las técnicas moleculares en el diagnóstico de tumores sólidos

Tema 4

Factores genéticos hereditarios y Patología molecular diagnóstica.

Tema 5

Estudio mutacional en cáncer y nuevas dianas terapéuticas.

Prácticas de laboratorio

Seminario 1

Extracción ácidos nucleicos: DNAs y RNAs. Extracciones proteínas. Rendimiento de diferentes tipos de muestras (tejido congelado, biopsias, bloques celulares, citologías). Diferentes tipos de extracción. Otras técnicas básicas: cuantificación por espectrofotometría, fluorometría. Técnicas de electroforesis (agarosa, acrilamida). Calidad de RNAs (RIN) y calidad de proteínas (DIGE).

#### Seminario 2

Técnicas de PC: Bases. Tipo (Multiplex-PCR, AS-PCR, Nested-PCR, COLD-PCR, RT-PCR (TaqMan, FRET,...). Osona. Secuenciación Sanger, pirosecuenciación. Técnicas de citogenética convencional: FISH (tipo de sondas, CEP / LSI / WCP, estrategias de hibridación: Dual-Color Break Apart, Dual-Color Dual-Fusion; sondas amplificación). CISH. SISH. CGH.

#### Seminario 3

Técnicas aplicables a la hematopatología: Estudio de clonalidad en linfomas B y T (BIOMED-2). Estudios de translocaciones específicas (MYC, BCL-2, CCND1). Estudios de translocaciones en tumores sólidos (EWSR1, SYT).

#### Seminario 4

Despistaje del Síndrome de Lynch. Técnicas moleculares PCR y IHQ. Descripción, resultados, casos discordantes, resultados, consejo genético.

#### Seminario 5

Técnica pirosecuenciación (alternativas: RT-PCR, ARMS-PCR, HRM, Sanger). Ventajas y limitaciones. Abordaje desde diferentes tipos de muestras (rendimiento de los estudios) según el tipo de neoplasia.

## Metodología

Para el curso 2015-2016, el profesor designado por el Departamento como responsables de la asignatura a nivel de Facultad es:

UDPT

Francisco Javier Andreu  
xandreu@tauli.cat  
(12 estudiantes)

Los alumnos, distribuidos en grupos de 3 ó 4 estudiantes, se enfrentarán a problemas clínicos reales que tendrán que desarrollar desde el material diagnóstico inicial (bloque de parafina), pasando por el método de extracción y cuantificación de ADN, PCR / hibridación, y secuenciación, hasta la emisión del informe de patología molecular.

Los casos seleccionados del archivo de Patología, podrán incluir estudio mutacional de cáncer de pulmón y colon, estudio de una familia con sospecha de HNPCC (síndrome de Lynch) o diagnóstico de proceso limfoproliferativo, entre otros.

## Actividades

Título	Horas	ECTS	Resultados de aprendizaje
<b>Tipo: Dirigidas</b>			
Prácticas de laboratorio (PLAB)	7,5	0,3	

Seminarios especializados (SESP)	7,5	0,3	
<b>Tipo: Supervisadas</b>			
Prácticum asistencial sin directrices	7,5	0,3	
Virtuales	7,5	0,3	
<b>Tipo: Autónomas</b>			
Estudio personal, consulta de bibliografía, resolución de problemas, realización de trabajos	41	1,64	1, 2, 3, 5, 4, 6, 7, 8

## Evaluación

evaluación

El baremo para la calificación final de la asignatura será:

- La resolución de problemas en clase (20% de la nota final)
- La presentación oral (50% de la nota final) Para la valoración se tendrá en cuenta la calificación de la presentación y la actitud en clase. La no participación activa en la realización de la presentación correspondiente impedirá la calificación de esta parte de la asignatura.
- La evaluación del trabajo (30% de la nota final) El estudiante deberá realizar una presentación sobre el caso que deberá desarrollado durante la práctica intensiva.

Los estudiantes que no realicen las pruebas de evaluación tanto teórica como práctica serán considerados como no evaluados agotando los derechos a la matrícula de la asignatura.

Sistema de recuperación:

Para los estudiantes que no hayan superado la asignatura mediante las actividades de evaluación programadas, podrán participar en una prueba de recuperación de tipo oral, según calendario de exámenes programados.

## Actividades de evaluación

Título	Peso	Horas	ECTS	Resultados de aprendizaje
Defensa oral de trabajos	50%	2	0,08	5, 4
Entrega de trabajos/informes	30 %	1	0,04	1, 2, 3, 5, 4, 6
Evaluación mediante casos prácticos y resolución de problemas en clase	20%	1	0,04	5, 4, 7, 8, 9

## Bibliografía

### Bibliografía

Bibliografía específica

Biología molecular e Ingeniería Genética. Luque J, Herráez A. Ed. Elsevier Science, Madrid, 2002.

Lliçons de Patologia Molecular. González Sastre F, Guinovart JJ. Ed. Springer-Verlag Ibérica, Barcelona, 2000.

Biología Molecular del Gen (2006) Watson y otros. Editorial Panamericana.

Bibliografía de consulta

Molecular Biology of the Cell. Alberts B. Ed. Omega, Barcelona 2010.

Recursos d'Internet

<http://www.sanger.ac.uk/genetics/CGP/cosmic/>

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed)

[www.ncbi.nlm.nih.gov/omim](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim)

<http://www.hgvs.org/mutnomen/>