

Titulación	Tipo	Curso
Bioquímica	OB	3

Contacto

Nombre: María Assumpció Bosch Merino

Correo electrónico: assumpcio.bosch@uab.cat

Equipo docente

Anna Maria Bassols Teixido

María Fatima Bosch Tubert

Idiomas de los grupos

Puede consultar esta información al [final](#) del documento.

Prerrequisitos

No hay prerrequisitos oficiales. Sin embargo, se supone que cada estudiante ha adquirido los conocimientos impartidos en las asignaturas de primer y segundo curso como Bioquímica I y II, Biología Molecular, Genética y Técnicas Instrumentales Básicas y Avanzadas.

Objetivos y contextualización

Proporcionar un conocimiento general sobre las bases moleculares del desarrollo de enfermedades genéticas y profundizar en la aplicación de técnicas bioquímicas y de biología molecular para su estudio, diagnóstico y terapéutica. Para integrar esta información, se describirán a nivel molecular algunos ejemplos seleccionados de enfermedades genéticas.

Resultados de aprendizaje

1. CM30 (Competencia) Interpretar datos clínicos, histológicos, de pruebas bioquímicas y de genética molecular.
2. CM31 (Competencia) Realizar una presentación pública sobre un tema de biomedicina.
3. CM33 (Competencia) Conjuguar la búsqueda de nuevos conocimientos con la solución de problemas biomédicos a través de un sentido ético y social.
4. KM32 (Conocimiento) Identificar los distintos tipos de tejidos y células animales.

5. KM34 (Conocimiento) Describir las bases moleculares de las enfermedades genéticas, las bases fisiopatológicas y los marcadores bioquímicos de las enfermedades con mayor prevalencia en la población.
6. SM34 (Habilidad) Aplicar recursos bioinformáticos para el análisis de bases de datos de genes y enfermedades genéticas.
7. SM35 (Habilidad) Utilizar técnicas histológicas, inmunológicas y de laboratorio clínico para el estudio de tejidos animales y para la determinación de marcadores bioquímicos y genéticos asociados a diferentes patologías.

Contenido

TEORÍA

1. Introducción a las enfermedades genéticas.

Concepto de salud y enfermedad. Concepto de enfermedad genética. Contribución de Garrod: Errores congénitos del metabolismo. Bases de datos de enfermedades genéticas. Enfermedades monogénicas, poligénicas y multifactoriales. Herencia mendeliana. Incidencia y prevalencia de enfermedades genéticas en la población.

2. Mutaciones en el ADN como causa de enfermedades genéticas.

Concepto de mutación. Tasa de mutación. Tipos de mutaciones moleculares y efecto en la expresión génica. Hemoglobinopatías. Enzimopatías: Bloqueo de una vía metabólica. Deficiencia de glucosa-6-fosfatasa, galactosemia y fenilcetonuria.

3. Diagnóstico genético molecular.

Tipos y origen de las muestras analizadas. Diagnóstico prenatal y de portadores. Técnicas no invasivas. Métodos para la detección de mutaciones puntuales (SNP), mutaciones dinámicas, deleciones y reordenamientos cromosómicos. Microarrays.

4. Bases moleculares de la herencia y de las enfermedades genéticas.

Pérdida de función. Recesividad. Dominancia. Haploinsuficiencia. Efecto dominante negativo. Ganancia de función. Expresividad variable. Penetrancia incompleta. Epigenética. Imprinting genómico. Síndromes de Prader-Willi y de Angelman. Inactivación del cromosoma X. Hemizigosidad funcional. Hembras mosaicos. Gen XIST y centro de inactivación del cromosoma X (XIC).

5. Identificación de genes asociados a enfermedades.

Estrategias. Clonación funcional. Clonación posicional. Mapas genéticos y mapas físicos. Análisis de ligamiento. LOD score. Zoo blots. Islas CG. Exon trapping. Predicción de exones. Chromosome jumping. Genes candidatos.

6. Proyecto Genoma.

Objetivos. Cronología. Genomas completados. Estrategias: Top-down y bottom-up. Mapas físicos de alta resolución: STS. Secuenciación y ensamblaje. Mapas de contigs. Análisis de los resultados. Genómica funcional. Biología de sistemas. El nuevo paradigma en medicina. Farmacogenómica y toxicogenómica.

7. Enfermedades monogénicas: Fibrosis quística.

Alteración en el transporte de iones cloruro. Aislamiento del gen responsable. Estructura y función del regulador transmembrana de la fibrosis quística (CFTR). Efectos de la mutación $\Delta F508$ y otros. Heterocigotos compuestos. Aproximaciones terapéuticas.

8. Enfermedades debidas a mutaciones dinámicas.

Clasificación. Mecanismo propuesto. Características generales: Penetrancia incompleta, anticipación, premutación. Síndrome del cromosoma X frágil. Efecto de la expansión del trinucleótido CGG. Función del gen FMR1.

9. Enfermedades poligénicas: Enfermedad de Alzheimer.

Tipos de lesiones. Genes candidatos y de susceptibilidad. Precursor de la proteína β -amiloide (APP). Papel de las secretasas en el procesamiento del APP. Presenilinas. Fármacos: Inhibidores de acetilcolinesterasa. Otras aproximaciones terapéuticas.

10. Enfermedades cromosómicas: Síndrome de Down (Trisomía 21).

Efecto de la edad materna. Fenotipo. Causas. Efecto de dosis génica. Genes candidatos. Región crítica del Síndrome de Down. Modelos animales. Diagnóstico prenatal.

11. Enfermedades del metabolismo de los aminoácidos.

Fenilketonuria y otras hiperfenilalaninemias. Deficiencia de fenilalanina hidroxilasa. Estructura y efecto de las mutaciones. Diagnóstico neonatal y prevención.

12. Enfermedades del metabolismo de los lípidos.

Hipercolesterolemia familiar. Metabolismo del colesterol y LDL. Loci implicados. Estructura y función del receptor de LDL. Efecto de las mutaciones.

13. Enfermedades del metabolismo de los glúcidos.

Enfermedades por acúmulo de glucógeno. Galactosemia.

14. Diabetes mellitus.

Diabetes tipo I. Diabetes tipo II.

15. Enfermedades de depósito lisosomal.

Terapia de reemplazo enzimático.

16. Enfermedades de la biosíntesis y estructura del colágeno.

Osteogénesis imperfecta. Síndrome de Ehlers-Danlos. Síndrome de Alport.

17. Distrofias musculares.

Distrofia muscular de Duchenne. Distrofia muscular de Becker. Distrofia muscular *limb-girdle*. Estructura de la distrofina y del complejo distrofina-distroglucano.

18. Bioquímica y Biología Molecular del cáncer (I).

El cáncer como proceso multicausal. Las alteraciones fundamentales de la célula cancerosa. Oncogenes: mecanismos de activación, relación con las vías de transducción de señal.

19. Bioquímica y Biología Molecular del cáncer (II).

Genes supresores de tumores: bases moleculares y relación con cánceres familiares. Relación con los mecanismos de reparación del DNA.

20. Bioquímica y Biología Molecular del cáncer (III).

Apoptosis, senescencia y cáncer. Angiogénesis.

21. Bioquímica y Biología Molecular del cáncer (IV).

Bases moleculares de la invasión y la metástasis.

22. Bioquímica y Biología Molecular del cancer (V).

Aproximaciones terapéuticas.

23. Bioquímica y Biología Molecular del cancer (VI).

Aproximaciones terapéuticas. Mecanismos de resistencia a fármacos. Factores de riesgo.

22. Técnicas de Biología Molecular para el estudio de los mecanismos de desarrollo de enfermedades (I).

Introducción a las técnicas de transgénesis en animales. Microinyección de ADN a oocitos fecundados.

23. Técnicas de Biología Molecular para el estudio de los mecanismos de desarrollo de enfermedades (II).

Introducción a las técnicas de alteración genómica dirigida: Obtención de animales *knock-out* y *knock-in* mediante técnicas clásicas y de CRISPR/Cas9.

24. Introducción a la Terapia Génica.

Tipos de vectores. Desarrollo de estrategias para la transferencia de genes a células y tejidos específicos.

SEMINARIOS

Suggested topics:

1. Pigmentary retinosis
2. Charcot-Marie-Tooth's disease
3. Síndrome de Wolfram
4. Colorectal cancer
5. Lesch-Nyhan Syndrome
6. Amyotrophic lateral sclerosis
7. Adrenoleukodystrophy
8. Rett syndrome
9. Gaucher's disease
10. Malignant hyperthermia
11. Marfan Syndrome
12. Friedreich's Ataxia

13. Neurofibromatosis
14. Colorectal cancer
15. Mitochondrial diseases
16. Immunodeficiencies
17. Narcolepsy
18. Schizophrenia
19. Alcoholism
20. Pharmacogenomics and toxicogenomics

PRÁCTICAS

Las prácticas de esta asignatura se realizan en el Laboratorio Integrado 6 y consisten en las siguientes acti

Genotipado, determinación de la viabilidad celular y tipos de muerte y señalización celular.

- Extracción y purificación de DNA genómico.
- Genotipado mediante PCR. Análisis electroforético.
- Determinación de la dosis letal 50 de un fármaco sobre una línea celular humana

Actividades formativas y Metodología

Título	Horas	ECTS	Resultados de aprendizaje
Tipo: Dirigidas			
Clases de teoría	35	1,4	CM30, CM33, KM32, KM34, SM34, SM35, CM30
Tipo: Supervisadas			
Entrega de casos clínicos, preguntas cortas y resolución de problemas a través de la Intranet	3	0,12	CM30, CM33, SM34, SM35, CM30
Seminarios	10	0,4	CM30, CM31, KM34, SM34, CM30
Tutorías individualizadas	6	0,24	CM30, CM33, KM32, KM34, SM35, CM30
Tipo: Autónomas			
Entrega de casos clínicos, preguntas cortas y resolución de problemas a través de la Intranet	12	0,48	CM30, CM33, SM34, SM35, CM30
Estudio personal	50	2	CM30, CM33, KM32, KM34, SM34, SM35, CM30
Preparación de seminarios	26	1,04	CM30, CM31, KM34, SM34, CM30

Material disponible en el Campus Virtual de la asignatura

Guía docente

Calendario de las actividades docentes (clases de aula, tutorías, evaluaciones, entregas ...)

Presentaciones utilizadas por los profesores a clases de teoría

Temas de autoaprendizaje (Seminarios)

Preguntas cortas, casos clínicos, enunciados de problemas

Modelo de preguntas tipo test

Las actividades formativas están repartidas en tres apartados: clases de teoría y seminarios, cada una de ellas con su metodología específica. Estas actividades serán complementadas por una serie de sesiones de tutoría que se programarán adicionalmente y una colección de entregas de tests de evaluación continuada.

Clases de teoría

El profesor/a explicará el contenido del temario con el apoyo de material gráfico (presentaciones de clase) que se pondrá a disposición de los estudiantes a través de la intranet de la asignatura. Este material de apoyo estará escrito en catalán, castellano o inglés. Las sesiones expositivas constituirán la parte más importante del apartado de teoría.

Seminarios

Los conocimientos de algunas partes escogidas del temario deberán ser explorados mediante aprendizaje autónomo por parte del alumnado. Estos trabajos se presentarán en las sesiones de seminarios y también se subirán como material de estudio en la intranet para todos los estudiantes. Los trabajos se realizarán y se impartirán en inglés.

El grupo se dividirá en dos subgrupos (máximo 30 estudiantes por subgrupo), cuyas listas publicarán a comienzos de curso. Se realizarán 10 sesiones de seminarios durante el curso donde los alumnos expondrán los trabajos de autoaprendizaje propuestos (ver contenidos de los seminarios). Las presentaciones en formato powerpoint y un resumen de media página como máximo, deberán enviarse al profesor una semana antes de la presentación. El profesor podrá sugerir cambios o modificaciones durante esa semana que deberán incorporarse a la presentación.

La exposición del tema tendrá una duración mínima de 20 min., con el siguiente esquema:

- Herencia y epidemiología,
- clínica (sintomatología),
- genética molecular (localización cromosómica e identificación del gen),
- bioquímica (mutaciones / variantes alélicas y correlación genotipo-fenotipo),
- diagnóstico y terapéutica.

El resto del tiempo se dedicará a resolver dudas, contestar preguntas, plantear un debate, etc., donde podrán intervenir todos los asistentes al seminario.

El tiempo de exposición se repartirá entre los miembros del grupo (2 alumnos), de forma que todos tengan la oportunidad de hablar (mínimo 10 min por persona).

La asistencia y presentación a los seminarios es obligatoria para todos los alumnos, excepto en los casos en que haya una causa justificada documentalmente. Se valorará la participación activa de los alumnos en los seminarios, lo que incidirá en la nota de seminarios. La falta de asistencia a los seminarios descontará un porcentaje de la nota de seminarios.

Entrega de casos clínicos, preguntas cortas o problemas

Cada 10-12 temas de teoría se entregarán a través de la herramienta de la intranet una colección de preguntas que podrán contener casos clínicos, preguntas cortas o problemas y que deberán responderse por el mismo sistema en un plazo corto, que será definido cuando se realice la propuesta. Las preguntas estarán relacionadas con los conceptos explicados en teoría pero también con temas de autoaprendizaje que deberán ser buscados y estudiados mediante aprendizaje autónomo por parte de los alumnos.

Tutorías

Se realizarán tutorías individuales a petición de los alumnos. Si el número de solicitudes fuera muy elevada, sobre todo en vista a exámenes parciales o a la resolución de casos clínicos o preguntas cortas, se podrían realizar hasta 3 tutorías de aula que se anunciarían oportunamente a través de la intranet. El objetivo de estas sesiones será resolver dudas, repasar conceptos básicos, solucionar problemas o casos clínicos propuestos a través del campus virtual, orientar sobre las fuentes de información consultadas y llevar a cabo debates sobre los temas para los que hay programado aprendizaje autónomo o que hayan sido propuestos por los profesores. Estas sesiones no serán expositivas ni en ellas se avanzará materia del temario oficial, sino que serán sesiones de debate y discusión.

Nota: se reservarán 15 minutos de una clase dentro del calendario establecido por el centro o por la titulación para que el alumnado rellene las encuestas de evaluación de la actuación del profesorado y de evaluación de la asignatura o módulo.

Evaluación

Actividades de evaluación continuada

Título	Peso	Horas	ECTS	Resultados de aprendizaje
Entrega de casos clínicos, preguntas cortas y resolución de problemas a través de la Intranet	15%	1	0,04	CM30, CM33, SM34, SM35
Presentación, exposición y participación en los seminarios	25%	1	0,04	CM30, CM31, KM34, SM34
Pruebas parciales individuales de teoría	60%	6	0,24	CM30, CM33, KM32, KM34, SM34, SM35

Evaluación continuada

La evaluación de esta asignatura tendrá el formato de continuada con una prueba final de recuperación. El objetivo de la evaluación continuada es incentivar el esfuerzo del alumno a lo largo de todo el semestre, permitiendo monitorizar su grado de seguimiento y comprensión de la materia. La prueba final de recuperación sirve para comprobar que el estudiantado ha alcanzado el grado necesario de integración de conocimientos de la asignatura. Para participar en la recuperación, los estudiantes deben haber sido previamente evaluados en un conjunto de actividades con un peso mínimo de dos terceras partes de la calificación total de la asignatura. Por lo tanto, los alumnos obtendrán la calificación de "No Evaluable" cuando las actividades de evaluación realizadas tengan una ponderación inferior al 67% en la calificación final.

Seminarios

Evaluación del trabajo en equipo:

La nota obtenida será la misma para todos los componentes del equipo, siempre y cuando todos hayan preparado y expuesto de forma equivalente. La implicación de los diferentes componentes del equipo se comprobará mediante una pequeña encuesta individual y confidencial. El peso de la evaluación del trabajo en equipo será el 25% del total. Para que el alumnado pueda adquirir competencias transversales, el seminario debe impartirse en inglés; el uso de otro idioma se penalizará con 2,5 puntos.

Evaluación del aprendizaje individual:

Los dos apartados (Teoría y Seminarios) son inseparables, por lo que el estudiante debe participar, y ser evaluado, en ambos para superar la materia. Por lo tanto, la participación en los seminarios es obligatoria, tanto el día de la presentación como la asistencia al resto de seminarios de los compañeros y compañeras. El estudiantado obtendrá la calificación de "No Evaluable" cuando se ausente de un número superior al 50% de las sesiones programadas. La participación activa de cada estudiante en los seminarios incidirá en su nota de seminarios. Una selección del temario de los seminarios, que también forman parte de los contenidos de la asignatura, se evaluará con una pregunta en el examen del 2º parcial, y contribuirá de manera proporcional a la nota de este examen. En el examen de recuperación también habrá una pregunta de seminarios.

Teoría

Evaluación individual mediante:

- Dos pruebas parciales con preguntas cortas.
- Una prueba final de recuperación que tendrá el mismo formato que las parciales y cubrirá todo el temario de la asignatura. Este examen está dirigido a aquellos estudiantes que no hayan superado anteriormente las pruebas parciales.

- Entrega de respuestas a los casos clínicos, problemas y tests de evaluación continuada a través del CV (máximo 2 entregas)

El peso de la evaluación de teoría será del 75% del total. De este, un 15% corresponderá a la nota de entrega de respuestas a través del CV, y un 60% a los exámenes de teoría (30% para cada parcial).

Para poder hacer media entre pruebas parciales sin tener que presentarse a la prueba final de recuperación, cada estudiante deberá alcanzar en cada uno de los dos parciales de teoría una calificación igual o superior a 4,5. La materia correspondiente a las pruebas parciales de teoría con una calificación inferior a 4,5 será evaluada en la prueba final de recuperación, donde también será necesario obtener una calificación igual o superior a 4,5 de cada parcial para poder promediar con el resto de las calificaciones. Sin embargo, aquellos/as que habiendo superado las pruebas parciales de teoría quieran mejorar su calificación podrán optar a presentarse a la prueba final de recuperación de la totalidad de la materia o de alguno de los parciales. El alumnado que se presente para mejorar nota renuncia a la calificación del/de los parcial/es. Es necesario obtener una calificación final igual o superior a 5 para superar la asignatura, bien sea a través de las pruebas parciales o a través de la prueba de recuperación final.

Se considerará que un/a estudiante obtendrá la calificación de "No Evaluable" cuando el número de actividades de evaluación realizadas sea inferior al 67% de las programadas para la asignatura. Los estudiantes repetidores a partir de la segunda matrícula de la asignatura no deberán llevar a cabo las actividades docentes ni las evaluaciones de aquellas competencias superadas con una nota superior a 5, consistentes en los seminarios y en la entrega de cuestiones de evaluación continuada.

Evaluación única

El alumnado que se acoja a la evaluación única debe realizar la presentación de su seminario (SEM) en el día que le corresponda según el calendario de seminarios, que se anunciará a través del Campus Virtual de la asignatura. La evaluación y peso sobre la nota final de éstas será igual que los de la evaluación continuada (SEM 25%).

La evaluación única consiste en una prueba de síntesis única (con preguntas cortas) sobre los contenidos de todo el programa de teoría. Tanto en la prueba de síntesis como en el examen de recuperación habrá también una pregunta de seminarios.

La nota obtenida en la prueba de síntesis y en la prueba de recuperación es el 60% de la nota final de la asignatura, la obtenida en las entregas a través del campus Virtual es del 15% y los seminarios el 25% restante.

La prueba de evaluación única se hará coincidiendo con la misma fecha fijada en calendario para la última prueba de evaluación continua y se aplicará el mismo sistema de recuperación que para la evaluación continua.

Para aprobar la asignatura es necesario obtener una nota final mínima de 5 puntos sobre 10 en la nota global de la asignatura y para poder promediar entre las notas de las diferentes actividades se deberá sacar un mínimo de 4,5 en la prueba de síntesis y en la de recuperación.

Bibliografía

Bibliografía básica

Oliva, R. *Genética Médica*. 3ª ed. Universitat de Barcelona. Barcelona, 2004.

Valle, D. L., Antonarakis, S., Ballabio, S., Beaudet, S.L., Mitchell, G.A. *The Online Metabolic and Molecular Bases of Inherited Disease*. McGraw-Hill, Inc. New York, 2019.

Strachan T, Goodhip J, Chinnery P. *Genetics and Genomics in Medicine*. Garland Science, Taylor & Francis Group. NY & London, 2015.

Strachan, T., Read, A.P. *Human Molecular Genetics 5th Edition*. Garland Science, Taylor & Francis Group. London, 2019.

Sudbery, P. *Genética molecular humana*. 2ª ed. Pearson Educación, Madrid, 2004. Versión en castellano de [Human molecular genetics](#), 2nd ed. Pearson Education, 2002.

Bibliografía complementaria

Amstrong L. *Epigenetics*. Garland Science. New York. 2014.

Jorde, L.B., Carey, J.C., Bamshad, M.J., White, R.L. *Genética Médica*. 3ª ed. Elsevier. Madrid, 2005.

Lewin, B. *Genes VIII*. Pearson Prentice Hall. Upper Saddle River, 2004.

Matthes, D.J. *Problems and solutions for Strachan & Read's Human Molecular Genetics 2*. Bios Scientific Publishers. Oxford, 2001.

Nussbaum, R.L., McInnes, R.R., Willard, H.F. *Thompson & Thompson Genetics in Medicine with clinical case studies*. 6th ed. W.B. Saunders. Philadelphia, 2004.

Weinberg, R.A. *The Biology of Cancer*. 2nd ed. Garland Science. New York. 2014.

Weinberg, R.A. *The Biology of Cancer*. 3rd ed. WW Norton and Co. New York. 2023.

Direcciones de Internet

On-line Mendelian Inheritance in Man (OMIM). <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/Omim/>

Molecular Medicine MedPulse®. <http://www.medscape.com/px/splash>

Medline Plus®. <http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/>

Genes and Disease.

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/bv.fcgi?call=bv.View..ShowTOC&rid=gnd.TOC&depth=2>

Software

No aplica.

Grupos e idiomas de la asignatura

La información proporcionada es provisional hasta el 30 de noviembre de 2025. A partir de esta fecha, podrá consultar el idioma de cada grupo a través de este [enlace](#). Para acceder a la información, será necesario introducir el CÓDIGO de la asignatura

Nombre	Grupo	Idioma	Semestre	Turno
(PAUL) Prácticas de aula	331	Inglés	segundo cuatrimestre	mañana-mixto
(PAUL) Prácticas de aula	332	Inglés	segundo cuatrimestre	mañana-mixto
(TE) Teoría	33	Catalán	segundo cuatrimestre	mañana-mixto