



UNIVERSIDAD DE LAS PALMAS  
DE GRAN CANARIA

GUÍA DOCENTE

CURSO: 2016/17

**42949 - PATOLOGÍA MOLECULAR Y  
MEDICINA REGENERATIVA**

**CENTRO:** 165 - Facultad de Ciencias de la Salud

**TITULACIÓN:** 4029 - Grado en Medicina por la Universidad de Las Palmas

**ASIGNATURA:** 42949 - PATOLOGÍA MOLECULAR Y MEDICINA REGENERATIVA

**CÓDIGO UNESCO:** 2302.21      **TIPO:** Optativa      **CURSO:** 4      **SEMESTRE:** 2º semestre

**CRÉDITOS ECTS:** 3      **Especificar créditos de cada lengua:**      **ESPAÑOL:** 3      **INGLÉS:**

## SUMMARY

## REQUISITOS PREVIOS

Patología Molecular y Medicina Regenerativa es una asignatura Optativa del Grado de la Titulación de Medicina que tiene una relación directa con la Biología Molecular y con la Anatomía Patológica. Requiere conocimientos previos de Biología Molecular e Histopatología.

## Plan de Enseñanza (Plan de trabajo del profesorado)

## Contribución de la asignatura al perfil profesional:

Esta asignatura optativa representa una Introducción a la Metodología de la Patología Molecular en el estudio de las enfermedades y una puesta al día en los últimos avances en la investigación de células madre y su aplicación terapéutica.

Se pretende que los alumnos se familiaricen con las bases moleculares que sustentan a las enfermedades, comprendan los términos y la importancia de este conocimiento tanto para el diagnóstico a nivel genético como su relación con la histopatología como base para la búsqueda de nuevas vías de tratamiento.

## Competencias que tiene asignadas:

Las Competencias que tiene asignada la asignatura, de acuerdo con las Guías Básicas, son:

1. Nucleares:

N1. Aprender los conceptos de Biología Molecular e Histopatológicos básicos de las enfermedades y su nomenclatura con finalidad comunicativa.

N2. Comprender, practicar y discutir los aspectos patogénicos de la enfermedad con otros alumnos y profesionales.

N3. En base a lo anterior, aprender a conocer los avances profesionales y de investigación imprescindibles para una formación continuada.

N4. Aprender a aplicar los métodos y procedimientos adecuados, así como, desarrollar prácticas profesionales y respetuosas para una correcta formación en temas éticos y científicos respecto de la investigación.

N5. Participar activamente en la integración multicultural que favorezca el pleno desarrollo humano, la convivencia y la justicia social

## 2. Valores Profesionales, actitudes y comportamientos éticos.

A4. Desarrollar la práctica profesional con respeto a la autonomía del paciente, a sus creencias y cultura.

A5. Reconocer las propias limitaciones y la necesidad de 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.

A6. Desarrollar la práctica profesional con respeto a otros profesionales de la salud, adquiriendo habilidades de trabajo en equipo.

## 3. Fundamentos Científicos de la Medicina.

B3. Comprender y reconocer los efectos, mecanismos y manifestaciones de la enfermedad sobre la estructura y función del cuerpo humano.

## 4. Habilidades.

C1. Obtener y elaborar una historia clínica que contenga toda la información relevante, incluyendo e interpretando los términos y diagnósticos precedentes y actuales relacionados con la Anatomía Patológica y la Patología Molecular.

C3. Tener capacidad para elaborar un juicio diagnóstico inicial y establecer una estrategia diagnóstica razonada.

C4. Reconocer y tratar las situaciones que ponen la vida en peligro inmediato y aquellas otras que exigen atención inmediata.

C5. Establecer el diagnóstico, pronóstico y tratamiento, aplicando los principios basados en la mejor información posible y en condiciones de seguridad clínica.

## 5. Habilidades de Comunicación.

D1. Escuchar con atención, obtener y sintetizar información pertinente acerca de los problemas que aquejan al enfermo y comprender el contenido de esta información.

D2. Redactar historias clínicas y otros registros médicos de forma comprensible a terceros, incluyendo los términos, conceptos y diagnósticos Anatomopatológicos y de Patología Molecular más relevantes, de cara a establecer un pronóstico y tratamiento pertinentes.

D3. Comunicarse de modo efectivo y claro, tanto de forma oral como escrita, con los pacientes, los familiares, los medios de comunicación y otros profesionales.

D4. Establecer una buena comunicación interpersonal que capacite para dirigirse con eficiencia y empatía a los pacientes, a los familiares, a los medios de comunicación y a otros profesionales.

D5. Comunicarse de forma efectiva en una segunda lengua, de preferencia inglés.

## 6. Salud pública y sistemas de salud:

E1. Reconocer los determinantes de salud en la población, tanto los genéticos como los dependientes del sexo y estilos de vida, demográficos, ambientales, sociales, económicos, psicológicos y culturales.

E2. Asumir su papel en las acciones de prevención y protección ante enfermedades, lesiones o accidentes y mantenimiento y promoción de la salud, tanto a nivel individual como comunitario.

E3. Reconocer su papel en equipos multiprofesionales, asumiendo el liderazgo cuando sea apropiado, tanto para el suministro de cuidados de la salud, como en las intervenciones para la promoción de la salud.

## 7. Manejo de la Información.

F1. Conocer, valorar críticamente y saber utilizar las fuentes de información clínica y biomédica para obtener, organizar, interpretar y comunicar la información científica y sanitaria.

F2. Saber utilizar las tecnologías de la información y la comunicación en las actividades clínicas, terapéuticas, preventivas y de investigación.

F3. Mantener y utilizar los registros con información del paciente para su posterior análisis, preservando la confidencialidad de los datos.

## 8. Análisis crítico e investigación.

G1. Tener, en la actividad profesional, un punto de vista crítico, creativo, con escepticismo constructivo y orientado a la investigación.

G2. Comprender la importancia y las limitaciones del pensamiento científico en el estudio, la

prevención y el manejo de las enfermedades.

G3. Ser capaz de formular hipótesis, recolectar y valorar de forma crítica la información para la resolución de problemas, siguiendo el método científico.

G4. Adquirir la formación básica para la actividad investigadora.

Competencias Específicas de la Patología Molecular y Medicina Regenerativa.

1. Valorar la relación riesgo beneficio del procedimiento diagnóstico y su vinculación terapéutica.
2. Conocer las indicaciones de las pruebas anatomopatológicas y de Patología Molecular, microbiológicas y de imagen.
3. Conocer las características de los tejidos en las diferentes situaciones de lesión, adaptación y alteración celular. Aplicar las técnicas de Biología Molecular a tal finalidad. Conocer el valor de la Medicina Regenerativa como técnica de futuro.
4. Inflamación.
5. Alteraciones del crecimiento celular.
6. Anatomía Patológica de los diferentes aparatos y sistemas.
7. Marcadores bioquímicos, citogenéticos y de biología molecular aplicados al diagnóstico clínico.
15. Saber como obtener y procesar una muestra biológica para su estudio mediante los procedimientos histopatológicos y de patología molecular.
16. Saber interpretar los resultados de las pruebas diagnósticas anatomopatológicas y moleculares.

## Objetivos:

A los alumnos interesados en conocer los detalles de aspectos básicos de la patología, se les ofrece una visión integrada de la investigación biomédica y sus aportaciones más recientes.

Se pretende desarrollar el hábito de razonar la patogenia de las enfermedades en términos de interacciones moleculares, utilizando la información derivada del conocimiento del Genoma Humano.

Se pretende, igualmente, que el alumno participe de los trabajos y proyectos en Patología Molecular que el Area de Conocimiento de Anatomía Patológica mantiene en el curso 2016-17.

1. Adquirir conocimiento e información sobre las lesiones elementales y sus implicaciones patogénicas. Uso de términos básicos en Anatomía Patológica y Patología Molecular.
2. Desarrollo del conocimiento de las diferentes patologías por órganos y sistemas, en base a características de lesiones elementales, diagnósticas, multifactoriales genómicas, ecogenéticas y farmacogenéticas, así como, en relación con proteínas enzimáticas, estructurales, ciclo celular y cáncer, enfermedades infecciosas y neurológicas.
3. Aplicación del conocimiento en el método anatomoclínico como avance en la medicina.
4. Adquirir un conocimiento básico sobre la práctica y utilidad de la Autopsia Clínica, Biopsias, Citologías y Patología Molecular.
5. Valorar la utilidad de la Anatomía Patológica y la Patología Molecular en la asistencia hospitalaria como método diagnóstico y en la Investigación Biomédica.

## Contenidos:

Los fundamentos y aspectos patogénicos son los siguientes:

FUNDAMENTOS DE PATOLOGIA MOLECULAR.

PATOGENESIS DE LAS LESIONES MOLECULARES.

DIAGNOSTICO MOLECULAR.

ENFERMEDADES MULTIFACTORIALES. MEDICINA GENOMICA.

BASES MOLECULARES DE LAS ENFERMEDADES ECOGENETICAS Y FARMACOGENETICAS.

PATOLOGIA MOLECULAR DE PROTEINAS ENZIMATICAS.  
PATOLOGIA MOLECULAR DE PROTEINAS ESTRUCTURALES.  
CONTROL DEL CICLO CELULAR Y PATOLOGIA MOLECULAR DEL CANCER.  
PATOLOGIA MOLECULAR DE LAS ENFERMEDADES INFECCIOSAS.  
PATOLOGIA MOLECULAR DE LAS ENFERMEDADES NEUROLOGICAS.

## PROGRAMA.

Tema 1. FUNDAMENTOS DE PATOLOGIA MOLECULAR. Introducción. Bases moleculares de la Patología. Macromoléculas: estructura e información. Funciones proteicas: Proteínas estructurales, Enzimáticas, Receptores. Dominios funcionales. Anatomía del gen. Genotipo y fenotipo. Enfermedades genéticas.

Tema 2. GENOMA HUMANO. Mapa físico y Mapa genético. Ligamiento genético. Clonaje posicional, funcional y de gen candidato. Secuenciación del genoma humano. Bases de datos del genoma. Mapas de enfermedades. ELSI: aspectos éticos, sociales y legales derivados del proyecto Genoma Humano.

Tema 3. ESTABILIDAD Y MUTABILIDAD DEL DNA. Mutaciones en línea somática y germinal. Orígenes de las mutaciones. Tipos de cambios en el DNA. Mutaciones y polimorfismos. Marcadores polimórficos. Individualidad del DNA. Aplicaciones en Medicina Legal.

Tema 4. DIVERSIDAD DEL GENOMA HUMANO. Polimorfismos silentes y balanceados. Variación genética en poblaciones. Variación genética e historia del ser humano. Interacción genes-medio ambiente.

Tema 5. PATOGÉNESIS DE LAS LESIONES MOLECULARES. Genes redundantes. Anomalías de la transcripción génica. Trastornos del splicing. Repercusiones de cambios de aminoácidos en la secuencia proteica. Proteínas truncadas. De la mutación a la enfermedad.

Tema 6. DIAGNÓSTICO MOLECULAR. Aislamiento y separación de ácidos nucleicos. Herramientas moleculares: enzimas restricción, DNA ligasas, DNA polimerasas, retrotranscriptasas. Localización y análisis de mutaciones. Clonaje del DNA. Hibridación de ácidos nucleicos: Sondas moleculares, Southern Blot, Hibridación in situ, Mapas moleculares. Secuenciación y síntesis de DNA. Amplificación de DNA: PCR, Tipos y Aplicaciones. Diagnóstico genotípico: Análisis directo, Análisis indirecto, RFLP, STR, VNTR. Análisis de expresión génica: Northern Blot, PCR en tiempo real, Microarrays. Detección de proteínas alteradas: PTT, Western Blot. Citogenética molecular: cariotipo molecular y CGH, FISH, SKY. Diagnóstico prenatal y preimplantacional: QF-PCR. Nuevas tecnologías. Aplicaciones diagnósticas: identificación de individuos, enfermedades hereditarias, infecciosas, riesgo de enfermedades complejas, cáncer. Aplicaciones terapéuticas: proteínas recombinantes.

Tema 7. GENÓMICA FUNCIONAL. Genoma de organismos modelo: levaduras, moscas, gusanos y ratones. Ratones modificados genéticamente: Transgénicos, knock-out, knock-in. Estrategias genómicas, proteómicas y otras -ómicas.

Tema 8. PATOLOGIA MOLECULAR DE PROTEINAS ESTRUCTURALES. Conceptos generales. Transmisión dominante o recesiva. Distrofias musculares: Clasificación, Herencia ligada al X, Diagnóstico molecular, Duchene-Becker, Distrofia Miotónica. Enfermedades hereditarias del tejido conjuntivo: Osteogénesis imperfecta, Síndrome de Ehlers Danlos, Síndrome de Alport, Síndrome de Marfan.

Tema 9. PATOLOGIA MOLECULAR DE CANALES, TRANSPORTADORES, RECEPTORES

DE MEMBRANA. Fibrosis Quística. Enfermedades del metabolismo lipídico: Lipoproteinemias, Dislipemias, Hipercolesterolemia familiar. Alteraciones del transporte de aminoácidos: Cistinurias, E Hartnup. Hemoglobopatías: Talasemias, Anemia Fanconi. Alteraciones en el transporte de cobre: E. de Wilson.

Tema 10. PATOLOGIA MOLECULAR DE PROTEINAS ENZIMATICAS. Conceptos generales. Transmisión recesiva. Enfermedades del metabolismo de Hidratos de Carbono: Metodología diagnóstica, Déficit glucosidasas intestinales, Intolerancia Hereditaria a Fructosa, Galactosuria y Galactosemia, Glucogenosis. Enfermedades lisosomales: Correlación genotipo-fenotipo, Aproximación diagnóstica, Clasificación, Esfingolipidosis. Enfermedades del metabolismo de aminoácidos: Generalidades, Hiperfenilalaninemias (fenilcetonuria), Hiperhomocisteinurias, Alteraciones del ciclo urea. Enfermedades del metabolismo de purinas y pirimidinas: Generalidades, Déficit de HPRT. Patología del grupo Hemo: Porfirias. Patología de la coagulación: Hemofilia y Trombofilia.

Tema 11. BASES MOLECULARES DE LAS ENFERMEDADES ECOGENETICAS Y FARMACOGENETICAS. Déficit de A1-antitripsina. Hipertermia maligna.

Tema 12. PATOLOGIA MOLECULAR DE ENFERMEDADES NEUROLÓGICAS. Introducción. Enfermedades por expansión de trinucleótidos (Mutaciones dinámicas): Diagnóstico molecular. Corea de Huntington: Enfermedad conformacional. Retraso mental: Síndrome de X Frágil. Ataxia hereditarias: A. Friederich. Enfermedad Alzheimer. Enfermedad Parkinson. Enfermedad por priones. Esclerosis Lateral Amiotrófica. Neuropatías periféricas: Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth.

Tema 13. PATOLOGIA MITOCONDRIAL. Organización del DNA mitocondrial. Genética mitocondrial. Enfermedades mitocondriales: definición y tipos, métodos de análisis.

Tema 14. ENFERMEDADES MULTIFACTORIALES. Genes de susceptibilidad. Patología cardiovascular: Miocardiopatías hereditarias. Diabetes Mellitus. Cáncer: ciclo celular y regulación, proliferación y diferenciación, Apoptosis, Oncogenes, Genes supresores tumorales. Cáncer hereditario.

Tema 15. PATOLOGIA MOLECULAR DE ENFERMEDADES DEL DESARROLLO. Genes homeobox y similares: conservación evolutiva. Ejemplos de malformaciones por mutaciones en gen conocido.

Tema 16. PATOLOGIA MOLECULAR DE LAS ENFERMEDADES INFECCIOSAS. Genomas de agentes infecciosos. Estudio molecular de virulencia, resistencia antibiótica, potencial patógeno de un germen. Diagnóstico de enfermedades infecciosas emergentes. Epidemiología molecular. HIV. HPV.

Tema 17. CÉLULAS MADRE. Conceptos básicos. Biología celular de las células madre. Tipos de células madre: embrionarias, fetales y adultas. Pluripotencialidad. Proliferación celular y diferenciación celular. Aislamiento y cultivo de células madre. Procedimientos de diferenciación y selección. Clonación terapéutica. Clonación reproductiva: Dolly. Últimos avances en el campo. Legislación actual.

Tema 18. MEDICINA REGENERATIVA. Definición. Ingeniería tisular: Transplante de células y tejidos. Xenotransplante. Terapia génica: métodos de transferencia de genes, modelos clínicos, germinal vs. somática. Utilidad terapéutica de las células madre. Terapia celular con células madre: estado actual, aplicación en el tratamiento de enfermedades de componente genético. Perspectivas actuales y futuras.

Tema 19. CONTROL DEL CICLO CELULAR Y PATOLOGIA MOLECULAR DEL CANCER: Ciclo celular y su regulación. Proliferación y diferenciación celulares. Apoptosis. Oncogenes y sus mutaciones. Transformación neoplásica. Genes supresores tumorales. Pérdida de heterocigosidad.

Tema 20. GENES REGULADORES DE LA APOPTOSIS Y DEL CANCER. Telómeros y cáncer. Bases moleculares del crecimiento tumoral. Mecanismos moleculares de la invasión local. Genética molecular de las metástasis. Diagnóstico molecular oncológico individual en cáncer de mama, colon y próstata. ENFERMEDADES CONFORMACIONALES. Consecuencias del mal plegamiento de las proteínas. Estudio especial de proteínas hsp. Patología oncológica y endocrina.

### **Metodología:**

Para la adquisición de competencias la asignatura de Patología Molecular contempla los siguientes aspectos metodológicos:

Clases teóricas (clases magistrales, prácticas de aula y seminarios) de un total de 20 temas.

Clases prácticas que supondrán 9 horas por grupo. Tutorías presenciales sobre la temática teórica y práctica de la asignatura.

### **Evaluación:**

Criterios de evaluación

Los criterios y fuentes de evaluación estarán en función de la metodología docente utilizada para la adquisición de competencias. Se pretende que el alumno se integre en las líneas de investigación y trabajos de laboratorio, siendo la calificación final la nota ponderada de las diferentes participaciones y actividades, fundamentalmente en el laboratorio, pudiendo superarse la asignatura con dichos trabajos y/o una presentación del trabajo realizado en el Laboratorio.

Sistemas de evaluación

Realización de un trabajo de Laboratorio con un breve Examen Test sobre los temas teóricos (70% + 20%).

Asistencia y participación en las actividades docentes prácticas con la obtención de habilidades y aptitudes que comprenderá el 10% de la nota final.

Criterios de calificación

Se valorará positivamente la asistencia a las clases teóricas y prácticas de acuerdo con el Sistema de Evaluación descrito. Se valorará igualmente la presentación de un trabajo de Laboratorio.

### **Plan de Aprendizaje (Plan de trabajo de cada estudiante)**

### **Tareas y actividades que realizará según distintos contextos profesionales (científico, profesional, institucional, social)**

Asistencia a clases teóricas, prácticas de aula y seminarios.  
Participación y discusión de los casos anatomoclínicos.  
Presentación de trabajos individuales.  
Realización de test de seguimiento de las clases prácticas.

## **Temporalización semanal de tareas y actividades (distribución de tiempos en distintas actividades y en presencialidad - no presencialidad)**

Las clases y horarios están estipulados por el centro. Se coordinarán las actividades teóricas presenciales con los trabajos prácticos y seminarios semanalmente.

## **Recursos que tendrá que utilizar adecuadamente en cada uno de los contextos profesionales.**

Asistencia a clases y material informático.

Bibliografía recomendada.

Aprendizaje de las técnicas de Biología Molecular.

Uso del Laboratorio de Prácticas de la Facultad y de los laboratorios concertados.

Presentación de los resultados de trabajos realizados.

## **Resultados de aprendizaje que tendrá que alcanzar al finalizar las distintas tareas.**

Conocer los procedimientos básicos de la Patología Molecular.

Relacionar las entidades anatomopatológicas con sus referencias moleculares y posibles aplicaciones en el campo diagnóstico y terapéutico.

## **Plan Tutorial**

## **Atención presencial individualizada (incluir las acciones dirigidas a estudiantes en 5ª, 6ª y 7ª convocatoria)**

Estipulada en el plan docente.

## **Atención presencial a grupos de trabajo**

Relacionada con las clases prácticas.

## **Atención telefónica**

Atención recogida en la Guía Básica y en el Campus Virtual.

Teléfonos del Departamento 928.451434, 928.453416.

## **Atención virtual (on-line)**

Recogida en el Campus Virtual.

Dr. Cabrera.

Email: [juanjose.cabrera@ulpgc.es](mailto:juanjose.cabrera@ulpgc.es)

## **Datos identificativos del profesorado que la imparte.**

## Datos identificativos del profesorado que la imparte

**Dr./Dra. Juan José Cabrera Galván**

(COORDINADOR)

**Departamento:** 278 - MORFOLOGÍA

**Ámbito:** 020 - Anatomía Patológica

**Área:** 020 - Anatomía Patológica

**Despacho:** MORFOLOGÍA

**Teléfono:** 928453416 **Correo Electrónico:** [juanjose.cabrera@ulpgc.es](mailto:juanjose.cabrera@ulpgc.es)

## Bibliografía

---

### [1 Básico] Principios de bioquímica clínica y patología molecular /

*Álvaro González Hernández.*

*Elsevier,, Barcelona : (2010)*

*978-84-8086-076-5*

---

### [2 Básico] Técnicas de Biología Molecular /

*Dir. M. Baiget [et al.].*

*Sociedad Española de Bioquímica Clínica y Patología Molecular,, Madrid : (1995)*

*8492096705*

---

### [3 Básico] Hibridación in situ en microscopía óptica /

*Gérard Morel ...[et al.].*

*Universidade de Santiago de Compostela,, Santiago de Compostela : (2000)*

*8481217999*

---

### [4 Básico] Patología molecular /

*J.M. González de Buitrago Arriero, J.M. Medina Jiménez.*

*McGraw-Hill Interamericana,, Madrid : (2001)*

*8448603362*

---

### [5 Básico] Manual de oncología clínica y molecular /

*Rafael Rosell.*

*Aran,, Madrid : (2000)*

*8486725615*

---

### [6 Recomendado] Robbins: Patología estructural y funcional /

*Ramzi S. Cotran, Vinay Kumar, Stanley L. Robbins.*

*Interamericana/McGraw-Hill,, Madrid : (1995) - (5ª ed.)*

*8448601130*

---

### [7 Recomendado] Robbins Patología humana /

*Vinay Kumar, Ramzi S. Cotran, Stanley L. Robbins.*

*Elsevier,, Madrid : (2004) - (7ª ed.)*

*84-8174-666-5*