

**FICHA IDENTIFICATIVA****DATOS DE LA ASIGNATURA****Código:** 33961**Nombre:** Patología Molecular**Ciclo:** Grado**Créditos ECTS:** 4,5**Curso académico:** 2026-27**TITULACIONES**

Titulación	Centro	Curso	Periodo
1205 - Grado en Nutrición Humana y Dietética	Facultat de Farmàcia i Ciències de l'alimentació	2	Segundo cuatrimestre
1211 - Doble Grado en Farmacia y Nutrición Humana y Dietética	Facultat de Farmàcia i Ciències de l'alimentació	5	Segundo cuatrimestre

MATERIAS

Titulación	Materia	Carácter
1205 - Grado en Nutrición Humana y Dietética	Patología Molecular y Fisiopatología	OBLIGATORIA
1211 - Doble Grado en Farmacia y Nutrición Humana y Dietética	Asignaturas obligatorias del PDG Farmacia-Nutrición Humana y Dietética	OBLIGATORIA

COORDINACIÓN

GUASCH AGUILAR ROSA

RESUMEN

La asignatura Patología Molecular es una asignatura obligatoria de segundo curso (segundo cuatrimestre) del grado en Nutrición Humana y Dietética y del quinto curso (segundo cuatrimestre) del doble grado en Farmacia y Nutrición Humana y Dietética, que se imparte en la Facultad de Farmacia de la Universidad de Valencia, esta asignatura dispone en el plan de estudios de un total de 4,5 créditos ECTS.

El objetivo principal de la asignatura es conocer la base molecular y bioquímica de los principales síndromes endocrino-metabólicos, así como de algunas de las patologías orgánico-funcionales más comunes en la población humana.

Los conceptos mínimos a adquirir por el estudiante de Patología Molecular serían:

- Conceptos básicos en patología molecular.



- Las bases moleculares de la enfermedad.
- Técnicas de diagnóstico molecular.
- Patología molecular de enfermedades metabólicas.
- Nutrición, transducción de señales y expresión génica.

CONOCIMIENTOS PREVIOS

RELACIÓN CON OTRAS ASIGNATURAS DE LA MISMA TITULACIÓN

No se han especificado restricciones de matrícula con otras asignaturas del plan de estudios.

OTROS TIPOS DE REQUISITOS

Para cursar Patología Molecular es necesario partir del conocimiento de una serie de conceptos que el estudiante debe haber adquirido en materias básicas cursadas tanto durante el primer curso, así como en el primer cuatrimestre del segundo curso. En particular, el estudiante deberá haber cursado ya las materias de Biología, Fisiología, Bioquímica I y Bioquímica II.

COMPETENCIAS / RESULTADOS DE APRENDIZAJE

1201 -

Actuar con autonomía en el aprendizaje, tomando decisiones fundamentadas en diferentes contextos, emitiendo juicios en base a la experimentación y el análisis y transfiriendo el conocimiento a nuevas situaciones.

Capacidad para interpretar, de forma global e integrada, la analítica global de un paciente, y comprender la estrategia analítica adecuada al diagnóstico diferencial de las distintas entidades.

Colaborar eficazmente en equipos de trabajo, asumiendo responsabilidades y funciones de liderazgo y contribuyendo a la mejora y desarrollo colectivo.

Conocer el fundamento y la utilidad de los diferentes marcadores bioquímicos y pruebas funcionales aplicables en la actualidad al diagnóstico clínico, pronóstico, evolución de la enfermedad y monitorización terapéutica.

Conocer las bases moleculares y el mecanismo bioquímico (alteraciones genéticas, estructurales y/o funcionales) de la enfermedad, como aproximación racional a su diagnóstico, tratamiento y prevención, a la identificación de nuevas dianas terapéuticas, y a

Conocer las técnicas analíticas propias del laboratorio de Bioquímica clínica, y ser capaz de asimilar e incorporar futuras innovaciones tanto en su aspecto técnico, como en lo referente a la utilidad clínica de cada nuevo parámetro.



Conocer y comprender, desde el propio ámbito de la titulación, las desigualdades por razón de sexo y género en la sociedad; integrar las diferentes necesidades y preferencias por razón de sexo y de género en el diseño de soluciones y resolución de problem

Conocer y comprender los mecanismos responsables de la variabilidad genética que caracteriza al ser humano, y su relación e implicación en patología humana y respuesta a terapia farmacológica.

Contribuir en el diseño, desarrollo y ejecución de soluciones que den respuesta a demandas sociales, teniendo en cuenta como referente los Objetivos de Desarrollo Sostenible.

Demostrar razonamiento crítico y autocrítico en el ámbito de la titulación, considerando aspectos tales como la ética profesional, los valores morales y las implicaciones sociales de las diferentes actividades realizadas

Desarrollar la capacidad para la argumentación científica fundamentada, y el hábito en el uso de la terminología clínica como medio natural de comunicación con otros profesionales en el ámbito sanitario.

Desarrollar las habilidades necesarias para comunicar e informar al paciente y/o usuario, de los contenidos e implicaciones de los dictámenes de laboratorio en términos adecuados.

Identificar y saber aplicar los marcadores bioquímicos específicos apropiados para la evaluación del nivel de salud en población (individual y colectiva), y la prevención de la enfermedad en la asistencia primaria y secundaria.

Proponer soluciones creativas e innovadoras a situaciones o problemas complejos, propios del ámbito de conocimiento, para dar respuesta a las diversas necesidades profesionales y sociales.

Reforzar la adquisición de las competencias generales del Plan de Estudios.

Saber comunicarse de manera efectiva, tanto de forma oral como escrita, adaptándose a las características de la situación y de la audiencia.

1205 - Grado en Nutrición Humana y Dietética

Aplicar los conocimientos científicos de la fisiología, fisiopatología, la nutrición y alimentación a la planificación y consejo dietético en individuos y colectividades, a lo largo del ciclo vital, tanto sanos como enfermos.

Bases moleculares para aplicar los tratamientos dietéticos en las enfermedades.

Capacidad para recabar y transmitir información en lengua inglesa con un nivel de competencia similar al B1 del Consejo de Europa.

Comprensión de la regulación epigenética de los nutrientes.

Conocer la influencia de la nutrición sobre los estados patológicos y viceversa.

Conocimiento de las principales enfermedades a nivel molecular.

Poseer capacidad de análisis y síntesis.



Saber cómo plantearse problemas y utilizar los métodos adecuados para su resolución, siendo capaz de llevar a cabo un razonamiento crítico.

Ser capaz de llevar a cabo una comunicación oral o escrita.

Ser capaz de trabajar en equipo y de organizar y planificar actividades.

DESCRIPCIÓN DE CONTENIDOS

1. Bases moleculares de la enfermedad

Conceptos generales. Genes y cromosomas. Flujo de la información genética. Mutaciones. Genes, ambiente y enfermedad. Categorías de enfermedad genética.

2. Técnicas de diagnóstico molecular y tratamiento de enfermedades genéticas

Herramientas y metodología para la detección de mutaciones. Ejemplos de aplicación de técnicas de diagnóstico. Diagnóstico preimplantacional. Diagnóstico prenatal. Diagnóstico postnatal. Tratamiento del fenotipo clínico. Tratamiento dirigido al fenotipo metabólico/proteico. Terapia génica. Potencial terapéutico de las células madre.

3. Alteraciones del metabolismo glucídico.

Alteraciones del metabolismo de la fructosa: fructosuria esencial e intolerancia hereditaria a la fructosa. Alteraciones del metabolismo de la galactosa: galactosemias. Deficiencia en glucosa 6-fosfato deshidrogenasa. Alteraciones del metabolismo del glucógeno: glucogenosis

4. Diabetes mellitus.

Definición. Biosíntesis y secreción de insulina. Efectos intracelulares de la insulina. Homeostasis glucídica. Clasificación: diabetes mellitus tipo I, diabetes mellitus tipo II, otros tipos específicos, diabetes gestacional. Diagnóstico. Alteraciones metabólicas en la diabetes. Complicaciones. Control del paciente diabético.

5. Hipoglucemia. Síndrome metabólico

Hipoglucemia. Definición. Respuestas reguladoras. Causas. Clasificación. Diagnóstico bioquímico. Definición, epidemiología y perfil bioquímico del síndrome metabólico. Criterios diagnósticos. Tratamiento.



6. Alteraciones en el metabolismo de las lipoproteínas plasmáticas: dislipoproteinemias. Hipercolesterolemia y arteriosclerosis.

Características de las lipoproteínas plasmáticas. Metabolismo de las lipoproteínas. Alteraciones en el metabolismo de las lipoproteínas: dislipoproteinemias. Diagnóstico. Hipercolesterolemia y arteriosclerosis. Tratamiento de las dislipoproteinemias. Factores dietéticos en la regulación de los niveles de colesterol y triglicéridos.

7. Alteraciones del metabolismo de aminoácidos

Alteraciones del catabolismo de aminoácidos. Hiperfenilalaninemias y fenilcetonuria. Hiperhomocistinemias y homocistinurias. Alcaptonuria. Alteraciones del ciclo de la urea. Tratamientos nutricionales.

8. Alteraciones del metabolismo de las bases púricas

Destinos metabólicos y visión global de la síntesis de nucleótidos. Síntesis "de novo" y vías de recuperación. Degradación de nucleótidos. Alteraciones del metabolismo de nucleótidos pirimidínicos: aciduria orótica hereditaria. Alteraciones del metabolismo de nucleótidos purínicos: inmunodeficiencias. Alteraciones de las vías de recuperación: síndrome de Lesch-Nyhan. Hiperuricemia y gota.

9. Alteraciones moleculares del metabolismo del grupo hemo

Biosíntesis del hemo. Porfirias: porfiria eritropoyética congénita y porfiria intermitente aguda. Degradación del hemo. Hiperbilirrubinemias e Ictericias. Ictericia hemolítica, hepatocelular y obstructiva posthepática. Aspectos bioquímicos y clínicos.

10. Patología molecular de metabolismo del hierro

Importancia del hierro en humanos. Metabolismo y regulación. Patologías genéticas asociadas: Hemocromatosis. Patologías nutricionales: anemias.

11. Patología molecular del transporte de membranas: Fibrosis quística

Base molecular de la Fibrosis quística: modelo de patología asociada al transporte de membranas. Clasificación de mutaciones. Fenotipos clínicos. Interés nutricional de los fenotipos con insuficiencia pancreática. Diagnóstico y Tratamiento.



12. Bases moleculares de la celiacúa

Definición. Manifestaciones clínicas. Etiopatogenia. Diagnóstico. Tratamiento..

13. Bases moleculares de la enfermedad alcohólica.

Metabolismo del etanol. Toxicidad del etanol. Marcadores bioquímicos y patologías asociadas.

14. Regulación de la expresión génica por nutrientes

Introducción. Conceptos de nutrigenómica, nutrigenética y nutriepigenética. Regulación de la expresión génica por hidratos de carbono. Regulación de la expresión génica por lípidos. Regulación de la expresión génica por aminoácidos y otros compuestos nitrogenados. Regulación de la expresión génica por vitaminas y minerales. Regulación de la expresión génica por otros componentes alimentarios. Influencias nutricionales sobre el patrón epigenético, la expresión génica y el fenotipo.

VOLUMEN DE TRABAJO (HORAS)

ACTIVIDADES PRESENCIALES

Actividad	Horas
Tutorías	2,00
Teoría	38,00
Seminario	2,00
Total horas	42,00

ACTIVIDADES NO PRESENCIALES

Actividad	Horas
Asistencia a otras actividades	0,00
Elaboración de trabajos individuales o en grupo	12,00
Estudio y trabajo autónomo	29,50
Preparación de clases	26,00
Preparación de actividades de evaluación	0,00
Resolución de casos prácticos	0,00
Total horas	67,50

METODOLOGÍA DOCENTE

El desarrollo de la asignatura se estructurará del siguiente modo:

Clases de teoría: Constarán de 38 sesiones de una hora de duración en las que se impartirán los conceptos necesarios que permitan al estudiante desarrollar cada uno de los temas. Estos conceptos



serán reforzados con el resto de actividades propuestas, incluyendo el estudio individual, la resolución de cuestiones, la preparación por parte de los alumnos de seminarios y tutorías, así como la asistencia a ambos.

Sesiones de tutoría especializada en grupo: Se realizarán 2 sesiones de una hora, de asistencia obligatoria, en grupos de 16 estudiantes, distribuidas a lo largo del cuatrimestre para abarcar los diferentes bloques temáticos de la asignatura. En estas sesiones se reforzarán los conceptos presentados en las sesiones teóricas y se estimulará la participación activa de los estudiantes. Para ello, el profesor planteará cuestiones y temas relacionados con la asignatura que serán trabajados por el estudiante y discutidas durante la sesión

Seminarios coordinados: Serán de realización obligatoria y versarán sobre temas planteados por el profesor responsable de la asignatura dentro de los objetivos generales de la misma. Se organizarán en grupos de estudiantes, cada uno de estos grupos deberá entregar por escrito una memoria sobre el tema propuesto, incluyendo la bibliografía utilizada para la preparación de la misma. La exposición del tema se hará en sesión pública y para la misma se utilizará cualquier medio de presentación que los componentes del grupo consideren oportuno. Tras la presentación se abrirá un debate entre los asistentes, moderado por el profesor.

Los seminarios se registrarán por las normativas correspondientes del grado de Nutrición Humana y Dietética y del DG en Farmacia-Nutrición Humana y Dietética, disponibles en la web de la facultad.

EVALUACIÓN

La evaluación del aprendizaje de los conocimientos y habilidades conseguidas por los estudiantes se hará con una valoración final objetiva. La puntuación máxima es de 100 puntos, a desglosar en:

- **Evaluación de los conocimientos teóricos:** El examen constará de preguntas cortas y/o preguntas de múltiple respuesta. El valor máximo de este examen final será de 80 puntos.
- **Evaluación de los seminarios:** La preparación y presentación de los seminarios es obligatoria para el estudiante. Se valorará con 10 puntos en la nota final de la asignatura. Se evaluará la capacidad del estudiante para extraer la información de las fuentes bibliográficas, preparar un trabajo en equipo, exponerlo en público y debatir con los compañeros y el profesor diferentes aspectos del mismo.
- **Realización de actividades de evaluación continua:** Durante el cuatrimestre se realizarán distintas actividades sobre aspectos del temario, temas de interés actual en bioquímica, etc., que contribuirán en un 10% a la puntuación final.

Para superar la asignatura será necesario superar cada uno de los apartados por separado. Será necesario sacar como mínimo un 40 en el examen teórico y un 5 en el seminario. Si no se aprueba el examen de teoría la nota final no incluirá la nota del seminario ni la de la evaluación continua.

La asistencia a tutorías y seminarios es obligatoria (a excepción de los estudiantes repetidores) y, por lo tanto, NO RECUPERABLES, de acuerdo con lo establecido en el artículo 6.5 del Reglamento de Evaluación y



Calificación de la UV para títulos de Grado y Máster.¿ En caso de que, por causa justificada, no se pueda asistir a alguna de estas actividades, deberá comunicarse con la antelación suficiente. De esta forma, el responsable de la asignatura podrá asignar al estudiante una sesión en otro grupo. La no asistencia podría suponer una penalización de un 10% en la nota final.

La copia o plagio manifiesto de cualquier tarea que forme parte de la evaluación supondrá la imposibilidad de superar la asignatura, sometiéndose seguidamente a los procedimientos disciplinarios oportunos. Téngase en cuenta que, de acuerdo con el artículo 13. d) del Estatuto del Estudiante Universitario (RD 1791/2010, de 30 de diciembre), es deber de un estudiante abstenerse en la utilización o cooperación en procedimientos fraudulentos en las pruebas de evaluación, en los trabajos que se realicen o en documentos oficiales de la universidad. Ante prácticas fraudulentas se procederá según lo determinado por el "**Protocolo de actuación ante prácticas fraudulentas en la Universitat de València**" (ACGUV 123/2020): <https://www.uv.es/sgeneral/Protocols/C83sp.pdf>

BIBLIOGRAFÍA

- Devlin TM. Bioquímica: libro de texto con aplicaciones clínicas. 4ª ed. Ed. Reverté, Barcelona, 2016.
- Gil A. Tratado de Nutrición. Tomos I, II y V. Ed. Panamericana. 3ª ed. 2017.
- González de Buitrago JM, Medina-Jiménez JM. Patología Molecular. McGraw-Hill Interamericana. 2001.
- González Hernández A. Principios de Bioquímica Clínica y Patología Molecular. Ed. Elsevier 3ª ed. 2019.
- Kaplan LA, Pesce AJ Kazmierczak Sc (eds.) Clinical chemistry. Theory analysis, correlation. 5ª ed. Mosby, 2009.
- Jameson JL, Fauci AS, Kasper DL., et al. Harrison: Principios de Medicina Interna. 21ª ed. McGraw-Hill, 2023.
- Lieberman M, Marks AD. Basic medical biochemistry. A clinical approach. 4ª ed. Lippincott Williams & Wilkins, 2012.
- Marshall WJ, Bangert SK. Clinical Chemistry. 9ª ed. Elsevier, 2020.
- McPherson, R.A. and Pincus, M.R. .Henry`s Clinical diagnosis and management by laboratory methods.24th ed. Elsevier, 2022.
- Rifai, N., Horvath, A.R and Witwer, C.T. (eds.) Tietz textbook of clinical chemistry and molecular diagnostics. 6 ed. Elsevier. 20178.
- Rosenthal MD, Glew RH. Medical Biochemistry. Human metabolism in health and disease. John Wiley & Sons, Inc. 2009.
- Smith C., et al. Bioquímica básica de Marks. Un enfoque clínico. 2ª ed. McGraw-Hill Interamericana, 2006.
- Lodish H., et al. Biología celular y molecular. 7ª ed. Editorial Médica Panamericana, 2021.
- Nelson DL, and Cox MM. Lehninger. Principios de Bioquímica. 7ª ed. Ediciones Omega, Barcelona, 2018.
- Voet D, Voet JG, Pratt CW. Fundamentos de bioquímica. La vida a nivel molecular. 4ª ed. Ed. Panamericana, Madrid, 2021.