

**FITXA IDENTIFICATIVA****DADES DE L'ASSIGNATURA**

**Codi:** 33961  
**Nom:** Patologia molecular  
**Cicle:** Grau  
**Crèdits ECTS:** 4,5  
**Curs acadèmic:** 2026-27

**TITULACIONS**

Titulació	Centre	Curs	Període
1205 - Grau Nutr.Hum.Diet.	Facultat de Farmàcia i Ciències de l'alimentació	2	Segon quadrimestre
1211 - Doble Grau en Farmàcia i Nutrició Humana i Dietètica	Facultat de Farmàcia i Ciències de l'alimentació	5	Segon quadrimestre

**MATÈRIES**

Titulació	Matèria	Caràcter
1205 - Grau Nutr.Hum.Diet.	Patologia Molecular i Fisiopatologia	OBLIGATÒRIA
1211 - Doble Grau en Farmàcia i Nutrició Humana i Dietètica	Assignatures obligatòries del PDG Farmàcia-Nutrició Humanai Dietètica	OBLIGATÒRIA

**COORDINACIÓ**

GUASCH AGUILAR ROSA

**RESUM**

L'assignatura Patologia Molecular és una assignatura obligatòria de segon curs (segon quadrimestre) del grau en Nutrició Humana i Dietètica i del quint curs (segon quadrimestre) del doble grau en Farmàcia i Nutrició Humana i Dietètica, que s'imparteix en la Facultat de Farmàcia de la Universitat de València, aquesta assignatura disposa en el pla d'estudis d'un total de 4,5 crèdits ECTS.

L'objectiu principal de l'assignatura és conèixer la base molecular i bioquímica de les principals síndromes endocrí-metabòlics, així com d'algunes de les patologies orgànic-funcionals més comunes en la població humana.

Els conceptes mínims a adquirir per l'estudiant de Patologia Molecular serien:

- Conceptes bàsics en patologia molecular.
- Les bases moleculars de la malaltia.
- Tècniques de diagnòstic molecular.
- Patologia molecular de malalties metabòliques.
- Nutrició, transducció de senyals i expressió gènica.



## CONEXIMENTS PREVIS

### RELACIÓ AMB ALTRES ASSIGNATURES DE LA MATEIXA TITULACIÓ

No s'ha especificat restriccions de matrícula amb altres assignatures del pla d'estudis.

### ALTRES TIPUS DE REQUISITS

Per cursar Patologia Molecular és necessari partir del coneixement d'una sèrie de conceptes que l'estudiant ha d'haver adquirit en matèries bàsiques cursades tant durant el primer curs, així com en el primer quadrimestre del segon curs. En particular, l'estudiant haurà d'haver cursat ja les matèries de Biologia, Fisiologia, Bioquímica I i Bioquímica II.

## COMPETÈNCIES / RESULTATS D' APRENENTATGE

### 1201 -

Actuar amb autonomia en l'aprenentatge, prenent decisions fonamentades en diferents contextos, emetent judicis sobre la base de l'experimentació i l'anàlisi i transferint el coneixement a noves situacions.

Col·laborar eficaçment en equips de treball, assumint responsabilitats i funcions de lideratge i contribuint a la millora i desenvolupament col·lectiu.

Conèixer el fonament i la utilitat dels diferents marcadors bioquímics i proves funcionals aplicables en l'actualitat al diagnòstic clínic, pronòstic, evolució de la malaltia i monitoratge terapèutic.

Conèixer i comprendre, des del mateix àmbit de la titulació, les desigualtats per raó de sexe i gènere en la societat; integrar les diferents necessitats i preferències per raó de sexe i de gènere en el disseny de solucions i resolució de problemes.

Conèixer i comprendre els mecanismes responsables de la variabilitat genètica que caracteritza l'ésser humà, i la seua relació i implicació en patologia humana i resposta a teràpia farmacològica.

Conèixer les bases moleculars i el mecanisme bioquímico (alteracions genètiques, estructurals i/o funcionals) de la malaltia, com a aproximació racional al diagnòstic, tractament i prevenció, a la identificació de noves dianes terapèutiques, i a la selecció

Conèixer les tècniques analítiques pròpies del laboratori de bioquímica clínica, i ser capaç d'assimilar i incorporar futures innovacions, tant en l'aspecte tècnic, com el referent a la utilitat clínica de cada nou paràmetre.

Contribuir en el disseny, desenvolupament i execució de solucions que responguen a demandes socials, tenint en compte com a referent els Objectius de Desenvolupament Sostenible.

Demostrar raonament crític i autocrític en l'àmbit de la titulació, considerant aspectes com ara l'ètica professional, els valors morals i les implicacions socials de les diferents activitats realitzades.

Desenvolupar la capacitat per a l'argumentació científica fonamentada i l'hàbit en l'ús de la terminologia clínica com a mitjà natural de comunicació amb altres professionals en l'àmbit sanitari.



Desenvolupar les habilitats necessàries per a comunicar i informar el pacient i/o usuari, dels continguts i implicacions dels dictàmens de laboratori en termes adequats.

Identificar i saber aplicar els marcadors bioquímics específics apropiats per a l'avaluació del nivell de salut en població (individual i col·lectiva), i la prevenció de la malaltia en l'assistència primària i secundària.

Proposar solucions creatives i innovadores a situacions o problemes complexos, propis de l'àmbit de coneixement, per a respondre a les diverses necessitats professionals i socials.

Reforçar l'adquisició de les competències generals del pla d'estudis.

Saber comunicar-se de manera efectiva, tant de manera oral com escrita, adaptant-se a les característiques de la situació i de l'audiència.

Ser capaç d'interpretar, de manera global i integrada, l'anàlisi global d'un pacient, i comprendre l'estratègia analítica adequada al diagnòstic diferencial de les diferents entitats.

### **1205 - Grau Nutr.Hum.Diet.**

Aplicar els coneixements científics de la fisiologia, la fisiopatologia, la nutrició i l'alimentació a la planificació i al consell dietètic en individus i col·lectivitats, al llarg del cicle vital, tant sans com malalts.

Bases moleculars per aplicar els tractaments dietètics en les malalties.

Capacitat per demanar i transmetre informació en llengua anglesa amb un nivell de competència semblant al B1 del Consell d'Europa.

Comprensió de la regulació epigenètica dels nutrients.

Coneixement de les principals malalties a nivell molecular.

Conèixer la influència de la nutrició sobre els estats patològics, i viceversa.

Posseir capacitat d'anàlisi i de síntesi.

Saber com plantejar-se problemes i utilitzar els mètodes adequats per a la seua resolució, sent capaç de dur a terme un raonament crític.

Ser capaç de dur a terme una comunicació oral o escrita.

Ser capaç de treballar en equip i d'organitzar i planificar activitats.

## **DESCRIPCIÓ DE CONTINGUTS**



## 1. Bases moleculars de la malaltia.

Conceptes generals. Gens i cromosomes. Flux de la informació genètica. Mutacions. Gens, ambient i malaltia. Categories de malaltia genètica.

## 2. Tècniques de diagnòstic molecular y tractament de malalties genètiques

Eines i metodologia per a la detecció de mutacions. Exemples d'aplicació de tècniques de diagnòstic. Diagnòstic preimplantacional. Diagnòstic prenatal. Diagnòstic postnatal. Tractament del fenotip clínic. Tractament dirigit al fenotip metabòlic/proteic. Teràpia gènica. Potencial terapèutic de les cèl·lules mare.

## 3. Alteracions del metabolisme glucídico.

Alteracions del metabolisme de la fructosa: fructosuria essencial i intolerància hereditària a la fructosa. Alteracions del metabolisme de la galactosa: galactosèmies. Deficiència en glucosa 6-fosfato deshidrogenasa. Alteracions del metabolisme del glucogen: glucogenosi.

## 4. Diabetis mellitus.

Definició. Biosíntesis i secreció d'insulina. Efectes intracel·lulars de la insulina. Homeòstasi glucídica. Classificació: diabetis mellitus tipus I, diabetis mellitus tipus II, altres tipus específics, diabetis gestacional. Diagnòstic. Alteracions metabòliques en la diabetis. Complicacions. Control del pacient diabètic.

## 5. Hipoglucèmia. La síndrome metabòlica

Hipoglucèmia. Definició. Respostes reguladores. Causes. Classificació. Diagnòstic bioquímic. Definició, epidemiologia i perfil bioquímic de la síndrome metabòlica. Criteris diagnòstics. Tractament.

## 6. Alteracions en el metabolisme de les lipoproteïnes plasmàtiques: dislipoproteinèmies. Hipercolesterolemia i arteriosclerosis.

Característiques de les lipoproteïnes plasmàtiques. Metabolisme de les lipoproteïnes. Alteracions en el metabolisme de les lipoproteïnes: dislipoproteinèmies. Diagnòstic. Hipercolesterolemia i arteriosclerosis. Tractament de les dislipoproteinèmies. Factors dietètics en la regulació dels nivells de colesterol i triglicèrids.

## 7. Alteracions del metabolisme d'aminoàcids

Alteracions del catabolisme d'aminoàcids. Hiperfenilalaninèmies i fenilcetonuria. Hiperhomocistinèmies i



homocistinúrias. Alcaptonúria. Alteracions del cicle de la urea. Tractaments nutricionals.

## 8. Alteracions del metabolisme de les bases púriques

Destins metabòlics i visió global de la síntesi de nucleòtids. Síntesi "de novo" i vies de recuperació. Degradació de nucleòtids. Alteracions del metabolisme de nucleòtids pirimidínics: acidúria oròtica hereditària. Alteracions del metabolisme de nucleòtids purínics: immunodeficiències. Alteracions de les vies de recuperació: síndrome de Lesch-Nyhan. Hiperuricèmia i gota.

## 9. Alteracions del metabolisme del grup hemo

Biosíntesi del hemo. Porfíries: porfíria eritropoyètica congènita i porfíria intermitent aguda. Degradació del hemo. Hiperbilirrubinèmies i Icterícies. Icterícia hemolítica, hepatocelular i obstructiva posthepática. Aspectes bioquímics i clínics.

## 10. Patologia molecular de metabolisme del ferro

Importància del ferro en els humans. Metabolisme i regulació. Patologies genètiques associades: Hemocromatosi. Patologies nutricionals: anèmies.

## 11. Patologia molecular del transport de membranes: Fibrosis quística

Base molecular de la Fibrosis quística: model de patologia associada al transport de membranes. Classificació de mutacions. Fenotips clínics. Interès nutricional dels fenotips amb insuficiència pancreàtica. Diagnòstic i tractament.

## 12. Bases moleculars de la celiaquia

Definició. Manifestacions clíniques. Etiopatogenia. Diagnòstic. Tractament.

## 13. Bases moleculars de la malaltia alcohòlica.

Metabolisme de l'etanol. Toxicitat de l'etanol. Marcadors bioquímics i patologies associades.

## 14. Regulació de l'expressió gènica per nutrients

Introducció. Conceptes de nutrigenòmica, nutrigenètica i nutriepigenètica. Regulació de l'expressió gènica per hidrats de carboni. Regulació de l'expressió gènica per lípids. Regulació de l'expressió gènica per aminoàcids i altres compostos nitrogenats. Regulació de l'expressió gènica per vitamines i minerals.



Regulació de l'expressió gènica per altres components alimentaris. Influències nutricionals sobre el patró epigenètic, l'expressió gènica i el fenotip.

## VOLUM DE TREBALL (HORES)

### ACTIVITATS PRESENCIALS

Activitat	Hores
Tutories	2,00
Teoria	38,00
Seminari	2,00
<b>Total hores</b>	<b>42,00</b>

### ACTIVITATS NO PRESENCIALS

Activitat	Hores
Assistència a altres activitats	0,00
Elaboració de treballs individuals o en grup	12,00
Estudi i treball autònom	29,50
Preparació de classes	26,00
Preparació d'activitats d'avaluació	0,00
Resolució de casos pràctics	0,00
<b>Total hores</b>	<b>67,50</b>

## METODOLOGIA DOCENT

El desenvolupament de l'assignatura s'estructurarà de la següent manera:

**Classes de teoria:** Constaran de 38 sessions d'una hora de durada en les quals s'impartiran els conceptes necessaris que permetin a l'estudiant desenvolupar cadascun dels temes. Aquests conceptes seran reforçats amb la resta d'activitats proposades, incloent l'estudi individual, la resolució de qüestions, la preparació per part dels alumnes dels seminaris i les tutories i l'assistència a tot dos.

**Sessions de tutoria especialitzada en grup:** Es realitzaran 2 sessions d'una hora, d'assistència obligatòria, en grups de 16 estudiants, distribuïdes al llarg del quadrimestre per abastar els diferents blocs temàtics de l'assignatura. En aquestes sessions es reforçaran els conceptes presentats en les sessions teòriques i s'estimularà la participació activa dels estudiants. Per a açò, el professor plantejarà qüestions i temes relacionats amb l'assignatura que seran treballats per l'estudiant i discutits durant la sessió.

**Seminaris coordinats:** Seran de realització obligatòria i versaran sobre temes plantejats pel professor responsable de l'assignatura dins dels objectius generals de la mateixa. S'organitzaran en grups de estudiants, cadascun d'aquests grups haurà de lliurar per escrit una memòria sobre el tema proposat, incloent la bibliografia utilitzada per a la preparació de la mateixa. L'exposició del tema es farà en sessió pública i per a la mateixa s'utilitzarà qualsevol mitjà de presentació que els components del grup considerin oportú. Després de la presentació s'obrirà un debat entre els assistents, moderat pel professor.

Els seminaris es regiran per les normatives corresponents del grau en Nutrició Humana i Dietètica i del DG en Farmàcia-Nutrició Humana i Dietètica, disponibles en la web de la facultat.



## AVALUACIÓ

L'avaluació de l'aprenentatge dels coneixements i habilitats aconseguides pels estudiants es farà amb una valoració final objectiva. La puntuació màxima és de 100 punts, a desglossar en:

- **Avaluació dels coneixements teòrics:** L'examen constarà de preguntes curtes i/o preguntes de múltiple resposta. El valor màxim d'aquest examen final serà de 80 punts.

- **Avaluació dels seminaris:** La preparació i presentació dels seminaris és obligatòria per a l'estudiant. Es valorarà amb 10 punts en la nota final de l'assignatura. S'avaluarà la capacitat de l'estudiant per extreure la informació de les fonts bibliogràfiques, preparar un treball en equip, exposar-ho en públic i debatre amb els companys i el professor diferents aspectes del mateix.

- **Realització d'activitats d'avaluació contínua:** Durant el quadrimestre es realitzaran distintes activitats sobre aspectes del temari, temes d'interés actual en bioquímica, etc., que contribuiran en un 10% a la puntuació final.

**Per a superar l'assignatura serà necessari superar cada un dels apartats per separat.** Serà necessari traure com a mínim un 40 en l'examen teòric i un 5 en el seminari. Si no s'aprova l'examen de teoria la nota final no inclourà la nota del seminari ni la de l'avaluació contínua.

- **L'assistència a tutories i seminaris és obligatòria** (a excepció dels estudiants repetidors) i, per tant, NO RECUPERABLES, d'acord amb el que s'estableix en l'article 6.5 del Reglament d'Avaluació i Qualificació de la UV per a títols de Grau i Màster. En cas que, per causa justificada, no es puga assistir a alguna d'aquestes activitats, haurà de comunicar-se amb l'antelació suficient. D'aquesta manera, el responsable de l'assignatura podrà assignar a l'estudiant una sessió en un altre grup. La no assistència podria suposar una penalització d'un 10% en la nota final.

La còpia o plagi manifest de qualsevol tasca de l'avaluació suposarà la impossibilitat de superar l'assignatura, sotmetent-se seguidament als procediments disciplinaris oportuns. S'ha de tenir en compte que, d'acord amb l'article 13. d) de l'Estatut de l'Estudiant Universitari (RD 1791/2010, de 30 de desembre), és deure un estudiant abstenir-se en la utilització o cooperació en procediments fraudulents en les proves d'avaluació, en els treballs que es realitzen o en documents oficials de la universitat. Davant pràctiques fraudulentes es procedirà segons allò establert pel "**Protocol d'actuació davant pràctiques fraudulentes a la Universitat de València**" (ACGUV 123/2020): <https://www.uv.es/sgeneral/Protocolos/C83.pdf>

## BIBLIOGRAFIA

- 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. 5<sup>a</sup> ed. Mosby, 2009.
- Jameson JL, Fauci AS, Kasper DL., et al. Harrison: Principios de Medicina Interna. 21<sup>a</sup> ed. McGraw-Hill, 2023.
- Lieberman M, Marks AD. Basic medical biochemistry. A clinical approach. 4<sup>a</sup> ed. Lippincott Williams & Wilkins, 2012.
- Marshall WJ, Bangert SK. Clinical Chemistry. 9<sup>a</sup> 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. 2<sup>a</sup> ed. McGraw-Hill Interamericana, 2006.
- Lodish H., et al. Biología celular y molecular. 7<sup>a</sup> ed. Editorial Médica Panamericana, 2021.
- Nelson DL, and Cox MM. Lehninger. Principios de Bioquímica. 7<sup>a</sup> ed. Ediciones Omega, Barcelona, 2018.
- Voet D, Voet JG, Pratt CW. Fundamentos de bioquímica. La vida a nivel molecular. 4<sup>a</sup> ed. Ed. Panamericana, Madrid, 2021.