

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

**Codi:** 34496  
**Nom:** Bases moleculars de la patologia  
**Cicle:** Grau  
**Crèdits ECTS:** 4,5  
**Curs acadèmic:** 2026-27

**TITULACIONS**

Titulació	Centre	Curs	Període
1204 - Grau en Medicina	Facultat de Medicina i Odontologia	4	Primer quadrimestre

**MATÈRIES**

Titulació	Matèria	Caràcter
1204 - Grau en Medicina	Optativas	OPTATIVA

**COORDINACIÓ**

DONATO MARTIN MARIA TERESA

**RESUM**

L'objectiu de l'assignatura Bases moleculars de la patologia és proporcionar els coneixements bàsics sobre patologia molecular i bioquímica clínica que un metge ha d'adquirir. D'una banda, s'estudien els gens que codifiquen les proteïnes, l'alteració de les quals produeix malalties, i s'analitza l'estructura i la funció d'aquestes proteïnes, tractant d'establir correlacions genotip/fenotip que puguin explicar l'aparició de certes patologies. D'altra banda, es presenta la importància dels exàmens bioquímics com a eines de suport al diagnòstic de malalties, cosa que facilita la identificació i la caracterització de processos patològics.

**CONEIXEMENTS 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**

Es recomana tenir superats els dos primers cursos del grau en Medicina.



## COMPETÈNCIES / RESULTATS D' APRENTATGE

### 1204 - Grau en Medicina

Capacitat de crítica i autocrítica.

Capacitat per comunicar-se amb col·lectius professionals d'altres àrees.

Capacitat per treballar en equip i per relacionar-se amb altres persones del mateix o distint àmbit professional.

Comprendre i reconèixer l'estructura i la funció normal del cos humà, a nivell molecular, cel·lular, tissular, orgànic i de sistemes, en les diferents etapes de la vida i en els dos sexes.

Considerar l'ètica com a valor primordial en la pràctica professional.

Organitzar i planificar adequadament la càrrega de treball i el temps en les activitats professionals.

Que els estudiants sàpien aplicar els seus coneixements al seu treball o vocació d'una forma professional i posseïsquen les competències que solen demostrar-se per mitjà de l'elaboració i defensa d'arguments i la resolució de problemes dins de la seua àrea d'estudi.

Que els estudiants tinguen la capacitat d'arreglar i interpretar dades rellevants (normalment dins de la seua àrea d'estudi) per emetre judicis que incloguen una reflexió sobre temes rellevants d'índole social, científica o ètica.

Reconeixement de la diversitat i multiculturalitat.

Tener capacitat de treballar en un context internacional.

## DESCRIPCIÓ DE CONTINGUTS

### CLASSES DE TEORIA

#### 1. Bases moleculars de la malaltia. Malalties genètiques.

Concepte de Bioquímica Clínica. La patologia molecular com a àrea de coneixement. Concepte de metabolopaties. Nivell molecular en patologia mèdica. Tipus d'alteracions genètiques. Estratègies de diagnòstic de malalties genètiques.



## **2. Fonaments bioquímics i moleculars de les alteracions del metabolisme dels hidrats de carboni i el seu diagnòstic.**

Paper del laboratori en el diagnòstic diferencial de trastorns glucídics. Malalties hereditàries del metabolisme dels carbohidrats. Diabetis; glucogenosis, intolerància a carbohidrats.

## **3. Fonaments bioquímics i moleculars de les alteracions lipídiques i les seues tècniques analítiques.**

Marcadors sanguinis de les dislipèmies. Alteracions moleculars d'enzims i apolipoproteïnes i receptors de membrana. Molècules implicades en l'emmagatzematge de greix i patologia molecular de l'obesitat. Diagnòstic molecular de les hipercolesterolèmies.

## **4. Enzimologia clínica.**

Paper dels enzims en el diagnòstic clínic. Determinació d'enzims en sèrum. Enzims d'interès clínic. Perfils enzimàtics. Els isoenzims i el seu valor diagnòstic.

## **5. Proteïnes plasmàtiques.**

Proteïnes plasmàtiques: propietats i funcions. Mètodes d'exploració de proteïnes en el plasma. Patrons electroforètics. Implicacions diagnòstiques. Estudis de proteïnes específiques.

## **6. Diagnòstic de malaltia hepàtica pel laboratori.**

Les funcions hepàtiques i el seu paper en l'homeòstasi de l'organisme. Proves de funcionalitat hepàtica. Perfils bioquímics característics de l'hepatitis aguda (viral, tòxica), crònica, cirrosi. Malaltia alcohòlica. Colèstasi intra i extrahepàtica. Hiperbilirubinèmies.

## **7. Diagnòstic de malaltia renal/orina.**

Integració metabòlica del renyó. Funcions renals. Síndrome nefròtica i nefrítica. Insuficiència renal i valoració pel laboratori. Característiques físiques i fisicoquímiques de l'orina. L'aparició de metabòlits anormals i la seua relació amb determinades patologies. Exploració de les proteinúries. Examen del sediment urinari.



## 8. Diagnòstic de malalties cardiovasculars.

Bioquímica del múscul cardíac. Epidemiologia y etiopatogènia de les malalties cardiovasculars. Els marcadors bioquímics d'interès i la seua interpretació.

## 9. Marcadors tumorals.

Característiques bioquímico-moleculars de les cèl·lules tumorals. Marcadors de la transformació cel·lular: oncogens i gens supressors de tumors. Marcadors tumorals proteics.

## 10. DOCÈNCIA PRÀCTICA

### PROGRAMA DE SEMINARIS A L'AULA

1. Òmiques (genòmica, transcriptòmica, proteòmica i metabolòmica): fonament i aplicació al diagnòstic clínic.
2. Aminoacidopaties. Concepte i classificació. Alteracions del metabolisme dels aminoàcids per defectes enzimàtics o de proteïnes transportadores. Diagnòstic i tractament. Hiperfenilalaninèmia. Cistinúria.
3. Alteracions del metabolisme de les bases nitrogenades. Metabolisme de purines. Alteracions congènites del metabolisme de purines. Estudi mecanístic de les hiperuricèmies.
4. Determinacions bioquímiques en líquids biològics extravasculars. Anàlisi dels líquids serosos, líquid cefaloraquídi, líquid sinovial, etc i les seves aplicacions diagnòstiques.
5. Bases bioquímiques i moleculars de la toxicitat clínica. Metabolisme, detoxificació i bioactivació de xenobiòtics. Mecanismes de toxicitat. Dianes moleculars. Dianes cel·lulars. Conseqüències finals.
6. La presa de mostres biològiques i la seua anàlisi. El laboratori en el context del diagnòstic clínic. Fases de realització d'un examen analític al laboratori clínic.
7. L'organització del laboratori analític en un hospital. Controls de qualitat, errors i interferències analítiques. Seguretat al laboratori.

### PRÀCTIQUES CLÍNIQUES

Pràctica a laboratoris de diagnòstic clínic hospitalari. Estada a un laboratori de bioquímica clínica de rutina i/o d'urgències i seguiment del procés analític integral. 4 hores.

### VOLUM DE TREBALL (HORES)

**ACTIVITATS PRESENCIALS**

Activitat	Hores
Teoria	19,00
Seminaris	18,00
Laboratori	0,00
Tutories en aula	4,00
Pràctiques clíniques	4,00
<b>Total hores</b>	<b>45,00</b>

**ACTIVITATS NO PRESENCIALS**

Activitat	Hores
Assistència a altres activitats	0,00
Elaboració de treballs individuals o en grup	24,00
Estudi i treball autònom	37,50
Preparació de classes	0,00
Preparació d'activitats d'avaluació	6,00
Resolució de casos pràctics	0,00
Preparació d'informes complementaris	0,00
Preparació de la memòria i avaluació de les pràctiques	0,00
<b>Total hores</b>	<b>67,50</b>

**METODOLOGIA DOCENT**

A les **classes de teoria**, el professorat exposarà de forma estructurada els conceptes i continguts més importants de l'assignatura, per afavorir l'adquisició dels coneixements i les habilitats per part dels estudiants. Així mateix, es fomentarà la participació de l'estudiantat en aquestes sessions. El professor o la professora podrà a disposició de els y les estudiants el material didàctic que consideri necessari mitjançant el recurs electrònic de l'Aula Virtual.

**Pràctiques d'aula: Seminaris.** En grups reduïts el professorat plantejarà temes especialitzats en profunditat i estudis de casos o exemples concrets. Es potenciarà el treball en grup, i l'aprenentatge cooperatiu.

**Pràctiques clíniques:** Estada al servei d'anàlisi clínica d'un hospital universitari supervisada per un professor o professora. L'objectiu és que els i les estudiants de l'assignatura coneguin el funcionament d'un laboratori de bioquímica clínica de rutina o d'urgència i el seguiment de les diferents etapes que integren el procés analític.

**Tutories reglades.** Elaboració i presentació oral per part dels i de les estudiants, individualment o en grups



reduïts, de casos clínics o un treball relacionat amb la matèria, proposat i supervisat pel professor o professora responsable del grup. Així mateix, les sessions de tutoria serviran per resoldre els dubtes que hagin pogut sorgir al llarg de les diferents activitats formatives i per al seguiment del procés d'aprenentatge per part del professorat.

S'incorporarà la perspectiva de gènere, el respecte a la diversitat i els objectius de desenvolupament sostenible (ODS) a la docència, sempre que siga possible.

## AVALUACIÓ

Es realitzarà una prova escrita que tindrà com a objectiu l'avaluació de forma conjunta de l'adquisició de coneixements dels continguts del programa de teoria, de seminaris i les pràctiques clíniques. La prova escrita constarà de preguntes curtes i preguntes tipus test amb 4 opcions de resposta, en aquestes últimes cada resposta errònia penalitzarà amb un 25% d'una resposta correcta i les respostes en blanc no penalitzen. Aquesta **prova escrita** suposarà **el 85% de la qualificació de l'assignatura**.

Avaluació de **tutories reglades (15% de la qualificació final)**: Avaluació continuada de la participació i el treball realitzat en aquests grups.

L'assistència a la pràctica en laboratori clínic és obligatòria per a aprovar l'assignatura.

L'assignatura s'aprova amb una qualificació global de 5. No és necessari aprovar per separat cadascuna de les parts (teoria, pràctiques, tutories).

L'assistència a les activitats pràctiques és obligatòria. Es considera que l'estudiant complix amb este requisit si ha assistit a un mínim del 80% d'estes activitats i ha justificat adequadament la impossibilitat d'assistir a les sessions per la concurrència d'una causa de força major. Serà imprescindible complir este requisit per a aprovar l'assignatura.

Es recorda als estudiants la importància de fer les enquestes d'avaluació a tot el professorat de les assignatures del grau.

## BIBLIOGRAFIA

- Marshall, W. J.: Bioquímica clínica, 7<sup>o</sup> edición. Elsevier España, 2013.



- Murphy, M.: Bioquímica clínica. Texto y atlas en color., 6º edición, Elsevier España, 2020.
- González Hernández, Á.: Principios de bioquímica clínica y patología molecular, 3ª edición, Elsevier España, 2019.
- González de Buitrago, J.M. et al.: Patología molecular. McGraw-Hill Interamericana, 2001.
- Fuentes Arderiu, X. et al.: Bioquímica clínica y patología molecular. Ed. Reverté, 1998.
- Scriver, C.R. et al.: The metabolic and molecular bases of inherited diseases. McGraw-Hill Book, 2001.
- Burtis, C.A. et al.: Tietz fundamentals of clinical chemistry. Ed. Saunders Elsevier, 2001.
- Herrera E. Bioquímica básica ISBN 10: 8480868988 / ISBN 13: 9788480868983. Editorial: Elsevier Editorial, 2014.
- Gaw, A.: Bioquímica clínica: texto ilustrado en color. Elsevier, 2001.
- RECURSOS e-Salut: ClinicalKey Student Medicina, Odontología y Enfermería [<https://uv-es.libguides.com/RecursosSalut>] Acces Medicina [[https://uv-es.libguides.com/Access\\_Medicina](https://uv-es.libguides.com/Access_Medicina)] Médica Panamericana [[https://uv-es.libguides.com/Medica\\_Panamericana](https://uv-es.libguides.com/Medica_Panamericana)]
- Baynes, J.W.: Bioquímica médica. 5º edición Elsevier, 2019.