ASIGNATURA / COURSE TITLE

Bases Moleculares de la Patología II/ Molecular Basis of the Pathology II

1.1. Código / Course number

18227

1.2. Materia / Content area

Integración Fisiológica y Biomedicina Molecular

1.3. Tipo / Course type

Formación obligatoria / Compulsory subject

1.4. Nivel / Course level

Grado / Bachelor (first cycle)

1.5. Curso / Year

3º / 3rd

1.6. Semestre / Semester

2º / 2nd (Spring semester)

1.7. Número de créditos / Credit allotment

6 créditos ECTS / 6 ECTS credits

1.8. Requisitos previos / Prerequisites

Es muy recomendable haber cursado las asignaturas de:
18215 Fisiología I
18217 Genética Molecular e Ingeniería Genética
18222 Metabolismo y su regulación
18223 Biosíntesis de Macromoléculas
18224. Bases Moleculares de la Patología I
It is highly advisable to have some previous knowledge of:
18215 Physiology I

18217 Molecular Genetics and Genetic Engineering
18222 Metabolism and its regulation
18223 Biosynthesis of Macromolecules
18224 Molecular Basis of the Pathology I

Disponer de un nivel de inglés que permita al alumno leer bibliografía de consulta / Students must have a suitable level of English to read references in the language.

1.9. Requisitos mínimos de asistencia a las sesiones presenciales / Minimum attendance requirement

La asistencia a las clases magistrales, talleres y tutorías es muy recomendable / Attendance is highly advisable

1.10. Datos del equipo docente / Faculty data

Pilar Rodríguez-Pombo, Coordinadora
Departamento de / Department of Biología Molecular
Facultad / Faculty Ciencias
Despacho - Módulo / Office – Module 609-C10
Teléfono / Phone: +34 91 497 2687
Correo electrónico/Email: mprodriguez@cbm.uam.es
Página web/Website:
Horario de atención al alumnado/Office hours: se concretará con el alumno

1.11. Objetivos del curso / Course objectives

Competencias de la asignatura:
SABER (competencias conceptuales: knowledge),

- ✓ Los alumnos conocerán y entenderán los cambios bioquímicos, moleculares y genéticos que ocurren en un amplio rango de patologías humanas, y sabrán explicar los mecanismos moleculares implicados en estos cambios.
- ✓ Los alumnos conocerán como se determinan en el laboratorio clínico los marcadores genéticos, moleculares y bioquímicos asociados a las diferentes patologías, y serán capaces de evaluar de forma crítica como pueden usarse en el diagnóstico y en el pronóstico de las enfermedades.

SABER HACER (competencias procedimentales: skills)

- ✓ Los alumnos incrementarán su capacidad para transmitir información dentro del área de la Bioquímica y Biología Molecular, incluyendo la elaboración, redacción y presentación oral de un informe científico.

SABER SER/ESTAR (competencias actitudinales: attitudes)
Adquirirán o en su defecto incrementarán su

- ✓ Capacidad de razonamiento crítico y autocrítico.
- ✓ Capacidad para trabajar en equipo de forma colaborativa y con responsabilidad compartida.
- ✓ Compromiso ético y preocupación por la deontología profesional.
- ✓ Capacidad de aprendizaje y trabajo autónomo.
- ✓ Capacidad para aplicar los principios del método científico.
- ✓ Capacidad para reconocer y analizar un problema, identificando sus componentes esenciales, y planear una estrategia científica para resolverlo.
- ✓ Capacidad de lectura de textos científicos en inglés.
- ✓ Capacidad de comunicar información científica de manera clara y eficaz, incluyendo la capacidad de presentar un trabajo, de forma oral y escrita, a una audiencia profesional, y la de entender el lenguaje y propuestas de otros especialistas.

1.12. Contenidos del programa / Course contents

1. Enfermedades neurológicas

- Introducción a las enfermedades neurológicas
- Modelos celulares y animales para el estudio de las enfermedades neurológicas
- Enfermedades neurodegenerativas: Mecanismos generales de patogénesis
- Ataxias
- Enfermedad de Parkinson
- Enfermedad de Alzheimer
- Esclerosis múltiple
- Enfermedades neuropsiquiátricas
- Terapia génica y celular de las enfermedades neurológicas

2. Enfermedades metabólicas hereditarias

Mecanismos generales de patogénesis. Introducción al diagnóstico de EMH.

Defectos del metabolismo de aminoácidos

Defectos en el metabolismo energético (beta-oxidación)

Patología molecular de organelas:

- enfermedades mitocondriales
- enfermedades de acúmulo lisosomal
- enfermedades peroxisomales

Patología molecular de canales y receptores de membrana
- fibrosis cística
- hipercolesterolemia

3. Otras patologías

Distrofias musculares

Patologías asociadas a la reparación del DNA

Patologías epigenéticas

Diabetes y obesidad

1.13. Referencias de consulta / Course bibliography

Bibliografía

The Human Brain and its Disorders. Doug Richards, Carl Clarke , Tom Clark. 1st ed. 2007. Oxford University Press. ISBN: 9780199299843
The Molecular and Genetic Basis of Neurologic and Psychiatric Disease. Roger N Rosenberg, Salvatore DiMauro, Henry L Paulson, Louis Ptacek, Eric J Nestler. 4th edition , 2007 Wolters Kluwer / Lippincott Williams & Wilkins. ISBN: 9780781769563

Human Molecular Genetics. Tom Strachan & Andrew P. Read, 4th Edition 2011Garland Science. ISBN: 9780815341499

An Introduction to Human Molecular Genetics. Mechanisms of inherited diseases. Jack J. Pasternak. 2nd Edition. 2005. Wiley-Liss. ISBN:047147266.

Diagnóstico y Tratamiento de las Enfermedades Metabólicas Hereditarias. Pablo Sanjurjo, Antonio Baldellou. 3ª Edición. 2010. Editorial Ergón. ISBN: 9788484737933

Textbook of Diabetes. Edited by Richard I.G. Holt, Clive Cockram, Allan Flyvbjerg, and Barry J. Goldstein.4th Edition, 2010, Willey-Blackwell

Recursos digitales

Scriver's Online Metabolic and Molecular Basis of Inherited Disease. D. Valle,A. Beaudet, B. Vogelstein, K.W. Kinzler, S.E. Antonarakis, A. Ballabio. http://www.ommbid.com/

OMIM: Online Mendelian Inheritance in Man: http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim

Gene reviews: http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1116/

2. Métodos docentes / Teaching methodology

Actividades presenciales

En las clases magistrales impartidas al grupo completo, el profesor explicará con el apoyo de presentaciones los conceptos básicos de la asignatura siguiendo el orden marcado en el programa, favoreciendo la participación de los estudiantes mediante preguntas y ejemplos. Los contenidos de las presentaciones se pondrán a disposición de los estudiantes a través de la plataforma Moodle.

Los talleres y casos prácticos se impartirán en grupos de no más de 40 alumnos y se dedicarán a temas concretos complementarios a las clases magistrales. Estas sesiones serán impartidas por los mismos profesores de la asignatura, por especialistas invitados o por los mismos estudiantes, que prepararán y expondrán los temas en equipo. La información relativa a los temas a tratar estará a disposición de los estudiantes con suficiente antelación. Las exposiciones que forman parte de la evaluación tendrán una duración máxima de 20 minutos seguido de un turno de preguntas y se desarrollarán sobre una base de referencias bibliográficas limitada y sugerida por los profesores.

Tutorías: Los estudiantes dispondrán de tutorías para su orientación sobre la elaboración y exposición de los temas de los talleres. Además, en cualquier momento del semestre, los estudiantes podrán concertar tutorías presenciales mediante solicitud vía correo electrónico, para solucionar dudas y tratar temas puntuales.

Actividades de evaluación

-Controles de progreso: se realizarán 2 pruebas cortas de conocimiento para evaluar el grado de aprendizaje de la materia.

- Examen final: Se realizará un examen final donde podrá haber preguntas tipo test y preguntas cortas con una duración máxima de 3 horas.

Actividades no presenciales:

Estudio y trabajo autónomo del estudiante: El estudiante deberá dedicar un tiempo de trabajo estimado en un total de 6-7 horas semanales dedicado al estudio y asimilación de los conceptos básicos de la materia, a la reflexión y profundización en los conocimientos impartidos, a la consulta de la bibliografía recomendada y búsqueda de documentación y a la preparación de los seminarios propuestos.

3. Tiempo de trabajo del estudiante / Student workload

		Nº de horas	Porcentaje
Presencial	Clases teóricas	35 h (23,3 %)	54 h (36%)
	Talleres y casos prácticos	11 h (7,3%)	
	Tutorías programadas	3 h (2,0%)	
	Realización de controles y examen final	5 h (3,3 %)	
No presencial	Estudio semanal (6 h x 11 semanas)	66 h (44%)	96 h (64%)
	Preparación de seminarios y casos prácticos	10 h (6,7%)	
	Preparación de controles y examen final	20 h (13,3%)	
Carga total de horas de trabajo: 25 horas x 6 ECTS		**150 h**	

4. Métodos de evaluación y porcentaje en la calificación final / Evaluation procedures and weight of components in the final grade

Evaluación ordinaria:

Evaluación continua:
El rendimiento de los alumnos en las actividades de evaluación continua tendrá una nota ponderada de un 40% de la calificación final. Estas actividades evaluables serán:

1) Controles de progreso: Se realizarán dos pruebas cortas de evaluación a lo largo del semestre al final de bloques temáticos del programa, en las que se evaluará la comprensión y manejo de los conceptos básicos explicados en clase. Cada prueba corta representará un 10% de la calificación final.

2) Evaluación de talleres: En los talleres se valorarán los resultados obtenidos en cada actividad, la claridad y contenidos de la exposición oral de los temas por los alumnos, la calidad del soporte visual, y la capacidad de los estudiantes para fomentar la participación y discusión por parte de todo el grupo. El peso final de esta actividad será de un 20% de la calificación final. Los contenidos de los talleres podrán

ser así mismo, objeto de evaluación en los controles de progreso y examen final de la asignatura.

Examen final:

Será una prueba escrita que supondrá el 60% de la calificación y que podrá incluir preguntas cortas y preguntas de tipo test. Se realizará al término de las clases programadas e incluirá todos los contenidos del temario así como una serie de preguntas relacionadas con aspectos claves de los contenidos tratados en los talleres que en ningún caso excederán al 10% del total de preguntas. Para poder superar la asignatura se exigirá un mínimo de 4 sobre 10 en el examen final.

Evaluación extraordinaria:

La evaluación extraordinaria consistirá en una prueba escrita en el mismo formato que el examen final. La calificación final de la prueba escrita de esta evaluación extraordinaria supondrá un 60% de la calificación final. Para el 40 % restante se utilizarán las calificaciones de las pruebas de evaluación continua obtenidas a lo largo del curso.

El estudiante que no realice la prueba escrita final será calificado como "no evaluado".

5. Cronograma* / Course calendar

Semana Week	Contenido Contents	Horas presenciales Contact hours	Horas no presenciales Independent study time
1	Presentación de la asignatura. Enfermedades neurológicas Talleres	5 h	7 h
2	Enfermedades neurológicas Talleres	4-5 h	7 h
3	Enfermedades neurológicas Talleres	5 h	7 h
4	Enfermedades metabólicas Talleres	5 h	7 h
5	Enfermedades metabólicas Talleres	5 h	7 h
6	Enfermedades metabólicas Talleres	3 h	6 h
7	Enfermedades metabólicas Talleres	4-5 h	7 h
8	Otras patologías Talleres	4-5 h	7 h
9	Otras patologías		7 h

Semana **Week**	**Contenido** **Contents**	**Horas presenciales** **Contact hours**	**Horas no presenciales** **Independent study time**
	Talleres	4-5 h	
10	Otras patologías Talleres	5 h	7 h
11	Obesidad y diabetes Talleres	5 h	7 h
	Tutorías	3h	-
	Controles y examen final	6h	20 h
		Total: 54 h	Total: 96 h

*Este cronograma tiene carácter orientativo.