



## Grado en Biotecnología 27116 - Biotecnología clínica

Guía docente para el curso 2013 - 2014

Curso: 3, Semestre: 0, Créditos: 9.0

---

### Información básica

---

#### Profesores

- **Manuel Guerra Sánchez** mguerra@unizar.es
- **Pedro José Iñarrea Lasheras** inarrea@unizar.es
- **Matilde Desiree Pereboom Maicas** pereboom@unizar.es
- **Miguel Pocovi Mieras** mpocovi@unizar.es
- **Jesús de La Osada García** josada@unizar.es
- **Patricio Fernández Silva** pfsilva@unizar.es
- **Ester López Gallardo** esterlop@unizar.es
- **Javier Sancho Sanz** jsancho@unizar.es
- **Eduardo Ruiz Pesini** eduruiz@unizar.es
- **María Pilar Mozas Alonso** pmozas@unizar.es
- **Juan Pié Juste** juanpie@unizar.es

#### Recomendaciones para cursar esta asignatura

Como asignatura obligatoria del grado en Biotecnología se sustenta en los conocimientos adquiridos en las asignaturas de Genética, Biología, Fisiología, Bioquímica y Biología Molecular.

Esta asignatura pretende acercar al estudiante a este nuevo campo de conocimiento y que adquiera competencias de análisis suficientes para entender los desarrollos actuales y los retos futuros al igual que para una búsqueda independiente de información en cualquiera de los aspectos desarrollados.

El material de trabajo de la asignatura puede estar en inglés por lo que el estudiante necesitará un buen nivel de comprensión escrita del mismo.

#### Actividades y fechas clave de la asignatura

La asignatura es anual. Los horarios y las fechas de los exámenes se pueden consultar en la página web de la Facultad de Ciencias: <http://ciencias.unizar.es/web/horarios.do>

---

## Inicio

---

### Resultados de aprendizaje que definen la asignatura

**El estudiante, para superar esta asignatura, deberá demostrar los siguientes resultados...**

- 1:** Comprender el empleo de marcadores moleculares y su valor semiológico en las enfermedades
- 2:** Comprender el empleo de estos marcadores en las enfermedades metabólicas
- 3:** Empleo de estos marcadores en el diagnóstico, pronóstico y seguimiento de las alteraciones de los órganos y sistemas
- 4:** Enfrentarse a la integración de los resultados
- 5:** Entender y valorar la relevancia de los avances del campo
- 6:** Buscar y analizar información específica y transmitir aspectos de la asignatura de forma comprensible
- 7:** Explicar y argumentar adecuadamente los fundamentos de los diversos aspectos que conforman la asignatura
- 8:** Presentar y exponer trabajos realizados de forma individual

## Introducción

### Breve presentación de la asignatura

Como asignatura obligatoria del grado en Biotecnología se sustenta en los conocimientos adquiridos en las asignaturas de Genética, Biología, Fisiología, Bioquímica y Biología Molecular.

Esta asignatura pretende acercar al estudiante a este nuevo campo de conocimiento y que adquiera competencias de análisis suficientes para entender los desarrollos actuales y los retos futuros al igual que para una búsqueda independiente de información en cualquiera de los aspectos desarrollados.

---

## Contexto y competencias

---

### Sentido, contexto, relevancia y objetivos generales de la asignatura

**La asignatura y sus resultados previstos responden a los siguientes planteamientos y objetivos:**

Su objetivo general es introducir al estudiante a la Biotecnología de aplicación en el campo clínico y en la forma en que puede contribuir al estudio de los mecanismos que dan lugar a las enfermedades, así como en el diagnóstico, aplicación al

campo farmacéutico y tratamiento de las mismas

## **Contexto y sentido de la asignatura en la titulación**

Esta asignatura, como integrante del grado en Biotecnología, se ofrece a sus estudiantes para ampliar conocimientos en temas o aspectos concretos que permitan abordar los múltiples aspectos de la enfermedad

Este objetivo se adquirirá a través de las clases teóricas y los seminarios.

Con la elaboración de un trabajo personal se pretende que los alumnos profundicen los conocimientos previos y adquieran competencias adicionales relacionadas con la búsqueda de información y su análisis crítico, redacción y comunicación de contenidos científicos, etc

## **Al superar la asignatura, el estudiante será más competente para...**

- 1:** Conocer el empleo de marcadores moleculares y su valor semiológico en las enfermedades
- 2:** Conocer el empleo de estos marcadores en las enfermedades metabólicas
- 3:** Conocer el empleo de estos marcadores en el diagnóstico, pronóstico y seguimiento de las alteraciones de los órganos y sistemas
- 4:** Además de estas competencias específicas, el alumno ha de mejorar:

- 1) La capacidad de observación.
- 2) La capacidad para resolver los problemas concretos.
- 3) El análisis crítico de la información.
- 4) La síntesis e integración de la información.
- 5) La presentación pública de temas.

## **Importancia de los resultados de aprendizaje que se obtienen en la asignatura:**

Todo el trabajo está encaminado a familiarizar al estudiante con los aspectos descritos. Esta disciplina consiste en la recolección sistemática de información para el desarrollo de nuevos marcadores en el diagnóstico, pronóstico y seguimiento de las alteraciones de los órganos y sistemas. En su desarrollo están siendo fundamentales las aproximaciones experimentales de análisis a gran escala mediante las pertinentes metodologías para explorar los diversos parámetros y son esenciales los modelos matemáticos y las herramientas informáticas que permiten organizar e interpretar los datos generados

---

## **Evaluación**

---

### **Actividades de evaluación**

**El estudiante deberá demostrar que ha alcanzado los resultados de aprendizaje previstos mediante las siguientes actividades de evaluación**

- 1:**

## Presentación y exposición de un trabajo individual

Los trabajos versarán sobre una temática relacionada con la asignatura, que cada alumno concretará con el profesor. El profesor supervisará el trabajo personal del alumno, guiándole en la búsqueda de información y en su valoración. El trabajo deberá presentarse por escrito y posteriormente, presentado y debatido en clase.

Criterios de valoración y niveles de exigencia:

La realización de un trabajo escrito y su presentación ante la clase será obligatoria para superar la asignatura. Se puntuará de 0 a 10 y contribuirá en un 40% a la calificación final. Los criterios de valoración son los siguientes:

- Coherencia de la información
- Claridad en la exposición
- Grado de elaboración de la presentación.
- Grado de interiorización de los contenidos con sugerencias propias.

### **2:** Realización de una prueba objetiva

Las competencias específicas se evaluarán mediante pruebas escritas consistentes en pruebas test y de ensayo.

La asimilación y dominio de las competencias específicas se verificarán con 25 preguntas de test de 5 respuestas cada una, (solo una es la verdadera). Las respuestas incorrectas no descontarán puntuación y dos preguntas de desarrollo corto para cada una. Se puntuará de 0 a 10 y contribuirá en un 60% a la calificación final.

La prueba consistirá en una serie de preguntas sobre los contenidos teóricos de la asignatura. Los contenidos que se exigirán en esta prueba se describen en el siguiente punto de esta guía docente.

### **3:** Para aquellos estudiantes que tengan que presentarse en sucesivas convocatorias por no haber superado la asignatura en primera convocatoria, la evaluación consistirá en las mismas pruebas que para los estudiantes de primera convocatoria, con las siguientes particularidades:

1. Aquellos estudiantes que en las convocatorias anteriores hayan obtenido al menos 5 puntos en la presentación y exposición de un trabajo individual no tendrán la obligación de presentar un nuevo trabajo.

### **4:** Además de la modalidad de evaluación señalada en los puntos anteriores, el alumno tendrá la posibilidad de ser evaluado en una prueba global, que juzgará la consecución de los resultados del aprendizaje señalados anteriormente.

### **5:** Para superar esta asignatura, el estudiante deberá alcanzar una puntuación global mínima de 5 puntos sobre un total de 10.

---

## Actividades y recursos

---

### Presentación metodológica general

#### **El proceso de aprendizaje que se ha diseñado para esta asignatura se basa en lo siguiente:**

Esta asignatura está programada para abordar una intensificación de conocimientos teóricos con participación del estudiante.

Esta estrategia permitirá que el alumno revise un tema en estrecho contacto con un destacado profesional que le acercará a un aspecto de investigación lo que puede facilitarle un posterior desarrollo profesional.

## **Actividades de aprendizaje programadas (Se incluye programa)**

**El programa que se ofrece al estudiante para ayudarle a lograr los resultados previstos comprende las siguientes actividades...**

**1:**

**Clases teóricas.** Presencial. 6 ECTS. En ellas se presentan a los alumnos los conocimientos teóricos básicos de la asignatura, que versarán sobre los aspectos antes mencionados.

El programa de contenidos será el siguiente:

Tema 1. Introducción. Semiología y valor semiológico. Principales síndromes clínicos

Tema 2. Enfermedades del metabolismo de los hidratos de carbono. Clasificación de los trastornos del metabolismo glucídico. Deficiencias de glucosidasas intestinales.

Tema 3. Pentosuria. Hiperoxaluria primaria.

Tema 4. Trastornos del metabolismo de la glucosa: Diabetes mellitus tipo I y II. Secuelas de la diabetes mellitus.

Tema 5. Trastornos del metabolismo de la galactosa. Galactosemias. Trastornos del metabolismo de la fructosa. Fructosemia.

Tema 6. Trastornos del metabolismo del glucógeno. Glucogenosis.

Tema 7. Trastornos del metabolismo de las lipoproteínas. Visión global del metabolismo de las lipoproteínas. Dislipidemias primarias y secundarias. Clasificación.

Tema 8. Trastornos que afectan al metabolismo de las lipoproteínas: Hiperquilomicronemias. Hipercolesterolemias. Hiperlipemias mixtas. Hipoalfalipoproteinemias.

Tema 9. Trastornos del metabolismo proteico. Visión global del metabolismo de aminoácidos. Trastornos que afectan al transporte de aminoácidos.

Tema 10. Metabolismo del ion amonio. Deficiencias enzimáticas en el ciclo de la urea.

Tema 11. Aminoacidopatías: Alcaptonuria. Albinismo, Fenilcetonuria, Tirosinosis. Enfermedad del jarabe de arce. Otras aminoacidopatías.

Tema 12. Alteraciones del metabolismo de la purinas y pirimidinas. Acido úrico. Hiperuricemia primaria y secundaria. Gota úrica.

Tema 13. Enfermedades lisosomales (I): mucopolisacaridosis y glucogenosis tipo II.

Tema 14. Enfermedades lisosomales (II). Esfingolipidosis.

Tema 15. Enfermedades mitocondriales

Tema 16. Enfermedades peroxisomales

Tema 17. Ingeniería de Proteínas. Enzimas de interés clínico y farmacéutico. Enzimas inmovilizadas con aplicaciones clínicas. Enzimas para el diagnóstico.

Tema 18. Tratamiento enzimático sustitutivo. La secreción de las proteínas. Aplicaciones de la ingeniería de proteínas en la industria farmacéutica. El problema de la glicosilación de las proteínas Producción de enzimas.

Tema 19. Moléculas de interés farmacológico. Inhibidores. Chaperonas farmacológicas.

Tema 20. Alteraciones del metabolismo del hierro y hemoglobina. Anemias y poliglobulias. Hemocromatosis. Hemoglobinopatías. Talasemias. Metabolismo de las porfirinas. Porfirias.

Tema 21. La hemostasia. Factores de coagulación. Estados de hipercoagulabilidad y diátesis hemorrágicas.

Tema 22. Aplicación al tratamiento de moléculas de ácidos nucleicos RNAs de interferencia.

Tema 24. Función e integridad renal. Formación de la orina. Pruebas de la función glomerular. Valoración de la función tubular. Trastornos del sodio y el potasio Análisis de orina.

Tema 25. Gases en sangre y equilibrio ácido-base. Transporte de oxígeno y de CO<sub>2</sub>. Gasometría arterial. Valoración analítica de las alteraciones del equilibrio ácido-base.

Tema 26. Marcadores bioquímicos de cardiopatía isquémica. Estudio de la mioglobina, CK, CK-MB, lactato deshidrogenasa. Troponinas.

Tema 27. Función e integridad hepática. Formación de la bilis. Metabolismo y determinación de la bilirrubina. Integridad celular del hígado. Integridad funcional biliar.

Tema 28. Función gastrointestinal y pancreática exocrina. Pruebas analíticas de integridad pancreática. Pruebas de función pancreática. Pruebas de integridad y función gastrointestinal.

Tema 29. Exploración analítica de la hipófisis. Adenohipófisis. Neurohipófisis.

Tema 30. Glándula suprarrenal. Actividad cortical y medular. Glucocorticoides. Mineralocorticoides. Hormonas sexuales. Eje renina-angiotensina-aldosterona. Catecolaminas. Fisiología.

Tema 31. Estudio analítico de la función tiroidea. Síntesis y acciones de las hormonas tiroideas. Pruebas basales y dinámicas de la actividad tiroidea. Hipertiroidismo. Hipotiroidismo.

Tema 32. Metabolismo óseo. Calcio. Fosfato. Hormonas reguladoras del transporte de calcio y fosfato. Calcitonina. Vitamina D. PTH. Determinación de calcio. Determinación de fosfato.

Tema 33. Glándulas sexuales. Estudio analítico de la infertilidad masculina y femenina. Fisiología.

Tema 34. Bioquímica de las enfermedades articulares, neuromusculares y procesos oncológicos. Aplicabilidad clínica.

### **Bibliografía:**

- Tietz Textbook of Clinical Chemistry and Molecular Diagnostics, 5e. [Carl A. Burtis](#), [Edward R. Ashwood](#), [David E. Bruns](#). Elsevier. 2012
- Henry's Clinical Diagnosis and Management by Laboratory Methods: Expert Consult. Richard A. McPherson, Matthew R. Pincus. Saunders. 2011
- The metabolic basis of inherited disease. Scriver, Beaudet, Sly, Valle (edit). 8th Edition. Mac Graw Hill. 2001
- Patología Molecular. JM González Buitrago, JM Medina (Edit). Mc Graw Hill. 2001
- Bioquímica Clínica. Graw A, Cowan RA, O'Reilly D St J. Sterwart MJ, Shepherd J. 2ª Edición. Harcourt. 2001
- Diagnóstico y tratamiento de las enfermedades metabólicas hereditarias P. Sanjurjo y A. Baldellou. Ergon. 2001
- Bioquímica Clínica y Patología Molecular. Fuentes, Castiñeiras, Queraltó (edt). Segunda Edición. Reverté. 1998
- Bioquímica Clínica. JM González Buitrago, E. Arilla Ferreiro, M Rodriguez-Segade, A. Sánchez Pozo (Edit). Mc Graw Hill. 1998.

Páginas web:

- <http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/>
- <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/>
- <http://ghr.nlm.nih.gov/condition/>
- <http://www.ommbid.com/>
- <http://www.hugo-international.org/>
- <http://omim.org/>
- [http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/ClinicalLabs\\_Search\\_Simple.php?lng=EN&LnkId=268&Typ=Pat](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/ClinicalLabs_Search_Simple.php?lng=EN&LnkId=268&Typ=Pat)
- <http://videolectures.net/>
- <http://www.genomics.agilent.com/GenericA.aspx?pagetype=Tutorials&subpagetype=Tutorials&pageid=2524>
- [http://www.affymetrix.com/corporate/outreach/lesson\\_plan/index.affx](http://www.affymetrix.com/corporate/outreach/lesson_plan/index.affx)

## **2: Trabajo experimental.** 2 ECTS. Se abordará

1. Introducción al laboratorio: Obtención de muestras.
2. Diagnóstico de Diabetes Mellitus: Curva de sobrecarga oral de glucosa.
3. Estudio del sedimento urinario. Componentes anormales en orina.
4. Determinación de genotipos de apo E por PCR y análisis de restricción.
5. Biomarcadores. Determinación de actividad de quitotriosidasa en plasma. Determinación de genotipo de la quitotriosidasa.
6. Diagnóstico de enfermedad de Gaucher.

## **3: Seminarios.** Presencial. 0.5 ECTS. Se presentan a los alumnos los conocimientos teóricos básicos de la asignatura, que versarán sobre los aspectos antes mencionados.

1. Control de calidad en el laboratorio clínico.
2. Hipercolesterolemias autosómicas dominantes: Hipercolesterolemia familiar. Análisis de mutaciones en el gen del receptor LDL.
3. Enfermedad de Fabry. Diagnóstico enzimático y genético. Fenómeno de Lyonización.

Bases genéticas del Síndrome Cornelia de Lange.

## **4: Presentación y exposición de un trabajo.** 0,5 ECTS. Esta actividad consiste en que los alumnos recopilarán información sobre un tema concreto, ayudados por el profesor. El profesor supervisará en todo momento el trabajo individual de los alumnos mediante la programación de sesiones de tutorías. Finalmente, los trabajos se exponen y debaten en clase

## **Planificación y calendario**

### **Calendario de sesiones presenciales y presentación de trabajos**

El horario reservado esta asignatura, así como las fechas previstas para los exámenes, se puede consultar en la página web de la Facultad de Ciencias: <http://ciencias.unizar.es/web/horarios.do>

## **Referencias bibliográficas de la bibliografía recomendada**

- Bioquímica clínica / autores, J.M. González de Buitrago Arriero...[et al.] . - 1a ed., 1a reimp. Madrid [etc.] : McGraw-Hill, 1999
- Bioquímica clínica : texto ilustrado en color / Allan Gaw...[et al.] ; ilustrado por Robert Britton . - 2ª ed. Madrid [etc.] : Harcourt, cop. 2001
- Bioquímica clínica y patología molecular / edición dirigida por X. Fuentes Arderiu, M. J. Castiñeiras Lacambra, J. M. Queraltó Compañó . - 2a ed. Barcelona [etc.] : Reverté, D.L. 1997
- Burtis, Carl A.. Tietz Textbook of Clinical Chemistry and Molecular diagnostics. 5th ed. WB Saunders Elsevier, 2012
- González de Buitrago Arriero, José Manuel. Patología molecular / J.M.González de Buitrago, J.M. Medina Jiménez Madrid [etc] : McGraw-Hill Interamericana, 2001
- McPherson, Richard A. (Ed.) . Henry's Clinical Diagnosis and Management by Laboratory Methods: Expert Consult. 22nd Ed. WB Saunders Elsevier, 2011
- Sanjurjo Crespo, Pablo. Diagnóstico y tratamiento de las enfermedades metabólicas hereditarias / Pablo Sanjurjo, Antonio Baldellou Madrid : Ergon, D.L. 2001
- The metabolic and molecular bases of inherited disease / editors, Charles R. Scriver ... [et al.] . 8th ed. New York : McGraw-Hill, cop. 2001 [4 vol.]