



# Máster en Biología Molecular y Celular 66018 - Avances en Patología Molecular

Guía docente para el curso 2012 - 2013

Curso: 1, Semestre: 0, Créditos: 6.0

---

## Información básica

---

### Profesores

- **Pedro José Iñarrea Lasheras** inarrea@unizar.es
- **María Iturralde Navarro** miturral@unizar.es
- **Miguel Pocovi Mieras** mpocovi@unizar.es
- **Isabel Marzo Rubio** imarzo@unizar.es
- **María Ángeles Álava Martínez de Contrasta** malava@unizar.es
- **Fermín Lampreave Palacios** lampreav@unizar.es
- **José Javier Naval Iraberri** jnaval@unizar.es
- **Patricio Fernández Silva** pfsilva@unizar.es
- **Luis Alberto Anel Bernal** anel@unizar.es

### Recomendaciones para cursar esta asignatura

El programa y contenido de esta asignatura está diseñado para mejorar los conocimientos acerca de la base molecular de diversas patologías relevantes originadas por defectos en la expresión de genes importantes para el correcto funcionamiento celular. Los conocimientos básicos obtenidos en las licenciaturas del campo de las Ciencias de la Vida serán actualizados con los últimos avances en cada campo. Se recomienda especialmente para estudiantes que posean la licenciatura en Bioquímica, Biotecnología u otras similares.

### Actividades y fechas clave de la asignatura

Comienzo clases y seminarios: 16 de Abril de 2012

Finalización: 30 de mayo de 2012.

---

## Inicio

---

## Resultados de aprendizaje que definen la asignatura

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

- 1:**  
Es capaz de entender la base molecular de las principales enfermedades lisosomales
- 2:**  
Es capaz de entender el estado actual del conocimiento de la base molecular de las principales dislipemias hereditarias
- 3:**  
Poseer un conocimiento avanzado de los mecanismos moleculares que regulan la muerte celular programada o apoptosis
- 4:**  
Comprender actual la base molecular de las enfermedades mitocondriales

## Introducción

### Breve presentación de la asignatura

Drosophila melanogaster como modelo de estudio en Biología Celular y del Desarrollo.

Mucopolisacaridosis y enfermedades relacionadas. Enfermedad de Pompe y Niemann-Pick. La Enfermedad de Gaucher. Características clínicas, genéticas y epidemiológicas.

Errores congénitos del metabolismo de los quilomicrones, lipoproteínas remanentes y de alta densidad. Hipercolesterolemias autonómicas dominantes.

Importancia de la muerte celular programada o apoptosis. La apoptosis en Caenorhabditis elegans. La apoptosis en Drosophila melanogaster. La apoptosis en mamíferos. Vía extrínseca de la apoptosis. Los receptores mortales. Caspasas. Inhibidores de caspasas. Papel de las mitocondrias en la apoptosis: Citocromo c, AIF, Smac/Diablo. Regulación de la apoptosis por proteínas de la superfamilia Bcl-2. Apoptosis en el sistema inmunitario. Tolerancia central. Mecanismos de mantenimiento de la tolerancia periférica. Citotoxicidad mediada por células. Los linfocitos citotóxicos y sus armas mortales

Introducción a las especies reactivas de oxígeno. La química de los radicales libres. Las defensas antioxidantes. El estrés oxidativo: adaptación, daño, reparación y muerte.

Valoración de los criterios de patogenicidad para las mutaciones del mtDNA. Identificación de factores nucleares implicados en enfermedades mitocondriales. Genómica funcional de mitocondrias

---

## 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:**

Avances en Patología Molecular es una asignatura optativa que el Master en Biología Molecular y Celular ofrece a sus estudiantes, especialmente a aquellos que quiere realizar una tesis relacionada con aspectos biomédicos de la Bioquímica y Biología Molecular y Celular. Su propósito general es proporcionar las más recientes actualizaciones de los conocimientos

relativos a algunos temas candentes seleccionados (hot topics) en biopatología molecular.

Su objetivo general consiste en adquirir los conocimientos necesarios para abordar un diagnóstico molecular preciso así como nuevas estrategias terapéuticas en las patologías seleccionadas, que están causadas por fallos en la expresión génica o en la regulación epigenética

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

La asignatura sirve para proporcionar conocimientos avanzados y actualizados en una serie de temas candentes de la patología molecular y celular. Sirve para suministrar información básica para poder abordar adecuadamente la tesis doctoral y para conocer los principales problemas de investigación planteados en este área.

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

- 1:** Abordar con la preparación teórica necesaria el trabajo experimental encaminado a la realización de su tesis doctoral.
- 2:** Buscar información relevante en la literatura científica para poder iniciar una investigación o solucionar un problema metodológico.
- 3:** Preparar y exponer informes sucintos y rigurosos sobre diversos temas candentes en patología molecular

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

Este curso es un sistema eficaz de actualización permanente de conocimientos para licenciados en Bioquímica y otras licenciaturas en Ciencias de la Vida que desean con los conocimientos adecuados su tesis doctoral en biomedicina.

---

## **Evaluación**

---

### **Actividades de evaluación**

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

- 1:** Participación activa en las clases magistrales y en las discusiones suscitadas en ellas. Se realizarán talleres en los que someterá a discusión un tema actual de investigación y en el que los estudiantes deberán formular al menos 1 ó 2 preguntas cada uno al moderador o al ponente y debatirán la información presentada previamente.  
  
Realización de una breve presentación (15 min) pública de uno o varios artículos de investigación relacionados con alguno de los temas tratados en el curso (ver programa en "Actividades y recursos". Seguidamente, el estudiante responderá a las cuestiones planteadas por 2-3 profesores del curso durante otros 15 min.
- 2:** Será necesaria la asistencia al menos al 80% de las clases

## Actividades y recursos

---

### Presentación metodológica general

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

Clases magistrales impartidas por los profesores sobre los últimos avances en diferentes temas de investigación relacionados con la biopatología molecular y seminarios expuestos por los alumnos

### 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 y talleres. Presencial. 45 horas. En ellas se presentarán a los estudiantes los últimos avances en áreas punteras de la investigación en biopatología molecular, según se detalla en el programa de la asignatura. Se realizarán también talleres de discusión, centrados en un tópico candente o controvertidos en el que un profesor realizará una pequeña presentación, basada en algunos artículos clave y seguidamente se realizará un debate en el que los estudiantes plantearán cada uno 1 ó 2 cuestiones relativas al tema de debate.

**2:**

Presentación y exposición de un trabajo. Presencial, 8 horas; no presencial, 60 horas. Esta actividad consiste en que los alumnos recopilarán información sobre un tema concreto, ayudados por el profesor. El análisis de la información deberá conducir a la elaboración de una presentación pública del tema elegido. El profesor supervisará el trabajo individual de los estudiantes en sesiones de tutorías. Una vez realizada la presentación ésta será debatida por el estudiante y 2-3 profesores de la asignatura.

## Planificación y calendario

### Calendario de sesiones presenciales y presentación de trabajos

**CALENDARIO correspondiente al Programa impartido en el 2011 (curso 2010-2011)**

#### **26 ABRIL 16-18h**

- Presentación del curso: Dres. Miguel Pocoví y Javier Naval.

1) La Enfermedad de Gaucher. Características clínicas, genéticas y epidemiológicas

Dra. Pilar Giraldo.

#### **27 ABRIL 16-19 h**

1) Errores congénitos del metabolismo de los quilomicrones, lipoproteínas remanentes y de alta densidad

Dr. Miguel Pocoví.

---

Descanso

2) Hipercolesterolemias autonómicas dominantes.

Dr. Miguel Pocoví

### **28 ABRIL 16-19 h**

1) Importancia de la muerte celular programada o apoptosis. La apoptosis en *C. elegans*.

Dr. Javier Naval

Descanso

2) La apoptosis en *Drosophila melanogaster*.

Dr. Javier Naval

### **29 de ABRIL 16-19 h**

1) Via extrínseca de la apoptosis. Los receptores mortales.

Dr. Javier Naval

Descanso

2) Caspasas. Inhibidores de caspasas.

Dr. Javier Naval

### **3 de MAYO 16-19 h**

"HIV-1 latency: last barrier to virus eradication".

Dr. Alberto Bosque, University of Utah, USA

### **4 de MAYO 16-19 h**

1) Papel de la mitocondria en la apoptosis. Citocromo c, AIF, Smac/Diablo.

Dra. Isabel Marzo .

2) Regulación de la apoptosis por proteínas de la superfamilia Bcl-2

Dra. Isabel Marzo

### **5 de MAYO 16-19 h**

Apoptosis en el sistema inmunitario I. Tolerancia central. Mecanismos de mantenimiento de la tolerancia periférica.

Dr. Alberto Anel

### **6 de MAYO 16-19 h**

Apoptosis en el sistema inmunitario II. Citotoxicidad mediada por células. Los linfocitos citotóxicos y sus armas mortales

Dr. Julián Pardo

### **9 de MAYO 16-19 h**

Lessons from vector-borne infectious disease "Lyme Borreliosis":

Novel vaccination strategy outwits pathogens' versatility.

Dr. Markus Simon, Max-Planck Institut

### **10 MAYO 16-19 h**

Workshop on Granzymes

Dr. Markus Simon, Max-Planck Institut

### **11 MAYO 16-19 h**

1) Introducción a las especies reactivas de oxígeno. La química de los radicales libres.

Dr. Pedro Iñarra

Descanso

2) Las defensas antioxidantes y el estrés oxidativo.

Dr. Pedro Iñarra

### **12 MAYO 16-19 h**

1) Bases fisiológicas de la Ingesta. Neuropeptidos orexígenos y anorexígenos y otras moléculas reguladoras. Alteraciones genéticas relacionadas

2) Acumulación de grasa en el tejido adiposo. Bases fisiológicas y alteraciones genéticas.

Dr. Maria Iturralde

### **13 de MAYO 16-19 h**

1) Desentrañando las causas de las enfermedades multifactoriales: Diferencias OXPHOS entre los haplogrupos mitocondriales.

Dr. Eduardo Ruiz Pesini

**16 de MAYO 16-19 h**

1) Identificación de factores nucleares implicados en enfermedades mitocondriales

Dr. Patricio Fernández

**17 de MAYO 16-19 h**

1) Respuesta inmune innata: mecanismos de inflamación

Dr. Fermín Lampreave

Descanso

2) Proteínas de Fase Aguda.

Dr. M. Angeles Alava

**19 de MAYO 16-19 h**

1) Las proteínas de fase aguda como marcadores patológicos y de bienestar animal.

2) Variaciones en la glicosilación de proteínas: principios, métodos de estudio y posibles aplicaciones clínicas.

Dr. Fermin Lampreave

**30 y 31 de Mayo, 16-19 h**

Seminarios de evaluación de los estudiantes: presentación y discusión de artículos relacionados con los temas del programa.

Drs. Alberto Anel, Isabel Marzo y Javier Naval

**Referencias bibliográficas de la bibliografía recomendada**