

# GRAU DE MEDICINA

## Bases Cel·lulars de Malalties Genètiques



**UAB**

Universitat Autònoma  
de Barcelona

**Guia docent**

Titulacions de Grau i de Màster



## 1. Dades de l'assignatura

Nom de l'assignatura	BASES CELULARS DE MALALTIES GENÈTIQUES
Codi	--
Crèdits ECTS	3
Curs i període en el que s'imparteix	2on curs / 2on semestre
Horari	<a href="http://www.uab.es/medicina">http://www.uab.es/medicina</a>
Llengües	Català, Castellà

### Professor/a de contacte

Nom professor/a	Carme Fuster
Departament	Departament de Biologia Cel·lular, Fisiologia i Immunologia
Despatx	M3/335
Telèfon (*)	93/5811273
e-mail	<a href="mailto:carme.fuster@uab.es">carme.fuster@uab.es</a>
Horari d'atenció	a convenir

## 2. Equip docent

Nom professor/a	Carme Fuster (UD Ciències Mèdiques Bàsiques)
Departament	Biologia Cel·lular, Fisiologia i Immunologia
Despatx	M3/335
Telèfon (*)	93/5811273
e-mail	<a href="mailto:carme.fuster@uab.es">carme.fuster@uab.es</a>
Horari de tutories	a convenir

Nom professor/a	Jordi Benet (UD Ciències Mèdiques Bàsiques)
Departament	Biologia Cel·lular, Fisiologia i Immunologia
Despatx	M3/332
Telèfon (*)	93/5811773
e-mail	<a href="mailto:Jordi.benet@uab.cat">Jordi.benet@uab.cat</a>
Horari de tutories	Dimarts, de 11.30-13.30

Nom professor/a	Joaquima Navarro (UD Ciències Mèdiques Bàsiques)
Departament	Biologia Cel·lular, Fisiologia i Immunologia
Despatx	M3/331
Telèfon (*)	93/5811773
e-mail	<a href="mailto:joaquima.navarro@uab.cat">joaquima.navarro@uab.cat</a>
Horari de tutories	a convenir

## 3.- Prerequisits

Per a cursar aquesta assignatura es *convenient* que l'alumnat hagi superat l'assignatura obligatòria de Biologia Cel·lular que s'imparteix a primer curs per tal que tingui uns coneixements bàsics de l'estructura, composició química i funcions de les cèl·lules que garanteix un bon seguiment i l'assoliment objectius d'aprenentatge plantejats.

A més, es convenient que els estudiants tinguin un bon coneixement d'anglès degut a que moltes de les fonts d'informació d'aquesta matèria es troben en aquest idioma



#### 4.- Contextualització i objectius formatius de l'assignatura

L'assignatura de Bases Cel·lulars de Malalties Genètiques es cursa a segon curs del Grau de Medicina, corresponent a un període preclínic, on l'alumne ha d'assolir una bona comprensió de l'organització estructural i funcional del organisme humà en estat normal (no patològic).

Aquesta assignatura té com a objectiu que els alumnes adquireixin els coneixements bàsics dels mecanismes de senyalització i comunicació cel·lulars normals que tenen lloc en un organisme humà, a fi de comprendre millor les disfuncions cel·lulars relacionats amb patologies tan hereditàries com adquirides (càncer, malalties neurodegeneratives, etc.). Aquest objectiu pretén també donar a conèixer els mecanismes cel·lulars bàsics aplicables per la teràpia de aquestes malalties.

D'altra banda, els coneixements teòrics adquirits en l'assignatura de Biologia Cel·lular es complementen amb una formació pràctica al laboratori que permeten introduir al alumne en les tècniques d'estudi de les cèl·lules eucariotes que permeten l'estudi de la diferenciació cel·lular, proliferació i apòptosi.

Els objectius formatius de Bases Cel·lulars de Malalties Genètiques es que l'alumnat al finalitzar l'assignatura sigui capaç de:

- Reconèixer les principals rutes de transducció de senyals cel·lulars.
- Identificar les molècules que participen en el control de la regulació del cicle cel·lular.
- Descriure els mecanismes implicats en la diferenciació cel·lular, proliferació, mort cel·lular (per necrosi i apòptosi).
- Utilitzar adequadament la terminologia científica emprada en el camp de la Biologia Cel·lular i Genètica
- Explicar els processos moleculars que comporten la integració de cèl·lules en teixits
- Descriure els mecanismes i proteïnes implicats en l'adhesió cel·lular i transducció de senyals corresponents.



## 5.- Competències i resultats d'aprenentatge de l'assignatura

<b>Competència</b>	<b>CE17 Demostrar que comprèn les ciències bàsiques i els principis en els quals es fonamenten</b>
<b>Resultats d'aprenentatge</b>	CE17.5. Identificar els processos bàsics de la vida en els diversos nivells d'organització: cel·lular, d'òrgan, i de l'individu
<b>Competència</b>	<b>CE18 Demostrar que coneix els fonaments i els processos físics, bioquímics i biològics que permeten comprendre el funcionament de l'organisme i les seves alteracions</b>
<b>Resultats d'aprenentatge</b>	<p>CE18.13. Relacionar l'estructura de les diferents parts d'una cèl·lula i el seu funcionament.</p> <p>CE18.14. Integrar les funcions dels diferents orgànuls i estructures cel·lulars amb el funcionament global de la cèl·lula.</p> <p>CE18.15. Descriure l'estructura funcional i organitzativa del material hereditari nuclear i *mitocondrial.</p> <p>CE18.16. Descriure els processos implicats en la proliferació cel·lular somàtica i germinal: mitosi i meiosi.</p> <p>CE18.17. Descriure els processos de diferenciació, envelliment i mort cel·lular.</p> <p>CE18.18. Descriure el potencial de la membrana en les diferents cèl·lules (membrana *excitable, entre altres)</p>
<b>Competència</b>	<b>CE19 Demostrar que comprèn l'organització i les funcions del genoma, els mecanismes de transmissió i expressió de la informació genètica i les bases moleculars i cel·lulars de l'anàlisi genètica</b>
<b>Resultats d'aprenentatge</b>	CE19.2. Identificar l'estructura funcional i organitzativa bàsica del material hereditari nuclear i *mitocondrial
<b>Competència</b>	<b>CE25 Demostrar que comprèn els mecanismes de les alteracions de l'estructura i de la funció dels aparells i sistemes de l'organisme en situació de malaltia</b>
<b>Resultats d'aprenentatge</b>	<p>CE25.4 Explicar com alteracions de components cel·lulars comporten alteracions estructurals i funcionals d'aparells i sistemes de l'organisme humà.</p> <p>CE25.5 Identificar els processos cel·lulars que poden ser causa o conseqüència de manifestacions patològiques de l'organisme.</p>
<b>Competència</b>	<b>CE33. Demostrar que comprèn la importància i les limitacions del pensament científic en l'estudi, la prevenció i el maneig de les malalties</b>
<b>Resultats d'aprenentatge</b>	CE33.2 Identificar els mecanismes i relacionar els processos moleculars i cel·lulars que poden ser causa o conseqüència de manifestacions patològiques de l'organisme .
<b>Competència</b>	<b>CE52. Valorar críticament i utilitzar les fonts d'informació clínica i biomèdica per a obtenir, organitzar, interpretar i comunicar la informació científica i sanitària</b>
<b>Resultats d'aprenentatge</b>	CE52.3 Utilitzar les fonts bibliogràfiques específiques en Biologia Cel·lular per a adquirir la informació necessària que permeti, de forma autònoma, desenvolupar i ampliar els coneixements adquirits.



<b>Competència</b>	CT1. Mantenir i actualitzar la seva competència professional, prestant especial importància a l'aprenentatge de manera autònoma de nous coneixements i tècniques i a la motivació per la qualitat.
<b>Competència</b>	CT3 Ensenyar i comunicar a altres col·lectius professionals els coneixements i les tècniques apreses.
<b>Competència</b>	CT6. Formular hipòtesis i recollir i valorar de forma crítica la informació per a la resolució de problemes seguint el mètode científic.
<b>Competència</b>	CT7. Demostrar habilitats investigadores a nivell bàsic.
<b>Competència</b>	CT8. Comunicar-se de manera clara, tant oral com escrita, amb altres professionals i amb els mitjans de comunicació

## 6.- Continguts de l'assignatura

### Bases Cel·lulars de Malalties Genètiques (BCMG)

#### Tema 1. Comunicació Cel·lular

- Estratègies de senyalització. Senyals intercel·lulars : hormones i receptors.
- Senyalització mediatitzada per receptors intracel·lulars.
- Transducció de senyals per receptors de membrana plasmàtica. Receptors relacionats amb proteïnes G. Utilització de missatges intracel·lulars i de cascades enzimàtiques. Receptors catalítics: activació de cascades enzimàtiques.
- Interacció i regulació de les vies de senyals. Regulació dels nombre receptors activat de membrana en presència de la senyal extracel·lular.
- Transmissió de senyals de la superfície cel·lular al nucli: fosforilació de proteïnes diana.
- Aplicacions mèdiques del estudi de senyals i comunicació cel·lular. Teràpia de malalties inflammatòries, psoriasis, arteriosclerosi , càncer, etc.

#### Tema 2. . Regulació del Cicle Cel·lular

- Punts de restricció del cicle en una cèl·lula proliferant.
- Proteïnes implicades en la regulació de la progressió en el cicle cel·lular: quinases dependents de ciclins, fosfatases i proteïnes inhibidores de les quinases dependents de ciclins.
- La progressió del cicle cel·lular esta coordinada amb el creixement cel·lular
- Sortides del cicle cel·lular. Quiescència. Diferenciació cel·lular. Envel·liment cel·lular. Necrosi . Apoptosi
- Apoptosi o Mort cel·lular Programada. Mecanisme apoptòtic: cascades de proteolisis intracel·lulars. Paper de les caspases i de les proteïnes IAP i Bcl-2.
- Control extracel·lular de la divisió cel·lular, creixement i apoptosi en el organisme multicel·lular. Paper dels mitògens, Factors de creixement i Factors de Supervivència.
- Aplicacions mèdiques del estudi dels mecanismes anteriors per conèixer el origen i possibles tractament de patologies associades com malalties degeneratives i càncer.

#### Tema 3. Bases cel·lulars del cancer

- Cèl·lula cancerosa com alteració dels mecanismes de control del cicle cel·lular.



- Gens crítics en el control de la proliferació cel·lular. Protooncògens i gens supressors de tumors. Mutacions oncogèniques que afecten la proliferació. Gen Ras. Mutacions que produeixen pèrdua de control en la proliferació. Mutacions que afecten la inestabilitat del genoma. Gen p53.
- Aplicacions mèdiques del estudi dels mecanismes anteriors: teràpies contra el càncer

#### **Tema 4. Integració de cèl·lules en teixits**

- Adhesió cel·lular i transducció de senyals. Proteïnes de membrana plasmàtica implicades en adhesió cel·lular: Famílies. Característiques generals.
- Família de les Cadherines. Catenines. Transducció de senyals i respostes cel·lulars.
- Família de les Integrines. Regulació de l'adhesió i quinases d'adhesió. Senyals via integrines. Transducció de senyals i respostes cel·lulars.
- Superfamília de les Immunoglobulines. Subfamília N-CAM i desenvolupament. Molècules d'adhesió cel·lular en cèl·lules T.
- Família de les Selectines. Funció en la migració de leucòcits. Relació en la metastasi.
- Proteoglicans. Estructura i tipus. Proteoglicans de membrana: regulació en l'adhesió de factors de creixement i participació en transducció de senyals.
- Elements de Matriu Extracel·lular: Col·làgena. Fibronectina. Laminina.
- Transducció de senyals i respostes cel·lulars basades en el reconeixement d'elements de matriu extracel·lulars.

#### **Tema 5. Cèl·lules mare: enginyeria cel·lular i el seu potencial terapèutic**

- Cèl·lules mare embrionàries. Capacitat per fer qualsevol part del cos.
- Cèl·lules mare de la epidermis. Utilització en reparació tisular.
- Cèl·lules mare neuronals. Repoblació del sistema nerviós central.

#### **Tema 6. Patologia cel·lular associada malalties genètiques**

Discussió de diverses malalties com la fibrosis cística, hipercolesterolèmia familiar, distrofia muscular Duchenne-Becker, malalties lisosomals, autoimmunes etc

### **7.- Metodologia docent i activitats formatives (3 crèdits ECTS = 75 hores)**

TIPUS D'ACTIVITAT	ACTIVITAT	HORES
Dirigides (30%= hores ) =23hores	Classes magistrals i seminaris sobre els continguts teòrics de l'assignatura impartides pel professor amb suport de TIC.	11
	Classes pràctiques de laboratori	12
Supervisades (18%= hores)=14hores	Resolució d'exercicis i problemes treballats de forma autònoma pels estudiants.	4
	Elaboració de treballs i presentacions de treballs escrits i orals	10
Autònomes (45%=	Estudi individual, consulta de la bibliografia, preparació dels temes, resolució dels problemes proposats pel professor i realització de treballs	34



34hores)

## 8.- Avaluació

**ACTIVITATS D'AVALUACIÓ**  
(7%= 5 hores)

**HORES**  
5 hores

**Competències que s'avaluen**

Exercicis i Avaluació Final de Teoria i Pràctica	Resolució de Problemes 1 hora Avaluació Final de Teoria i Pràctica 3 hores	CE18 CE17; CE18; CE19; CE21; CE25; CE33; CE52 CE52 CE17; CE18; CE19 CE21; CE25; CE33; CE52
Exposició de treballs	1 hora	CE52

## 9- Bibliografia i enllaços web

### BIBLIOGRAFIA BÀSICA

- 1- Molecular Biology of the Cell. Alberts et al. 5th Edition. Garland Science. New York, 2007  
Darrera versió traduïda al castellà: "Biología Molecular de la Célula". Alberts y col. 4ª edició. Ed. Omega. Barcelona, 2004
- 2- Essential Cell Biology. Alberts et al. 3th Edition. Garland Science. New York, 2009  
Darrera versió traduïda al castellà: "Introducción a la Biología Celular". Alberts y col. 2ª edició Ed. Médica Panamericana. Madrid, 2006
3. The Cell: A Molecular Approach. Cooper and Hausman. 5th Edition. Sunderland, 2009  
Darrera versió traduïda al castellà: "La Célula". Cooper y Hausman. 4a edició. Ed. Marbán Libros S.L. Madrid, 2006
- 4.- Molecular Cell Biology. Lodish et al. 6th Edition. WH Freeman and Company. New York, 2008  
Darrera versió traduïda al castellà: "Biología Celular y Molecular". Lodish y col. 5a edició. Ed. Médica Panamericana. Madrid, 2005
- 5 - The World of the Cell. Becker et al. 7th edition. Pearson. San Francisco, 2008.  
Darrera versió traduïda al castellà: "El Mundo de la célula" . Becker y col. 6ª edició Ed. Pearson Education S.A: Madrid, 2006
- 6.- Cell and molecular Biology, Concepts and Experimentas. Karp. 4th Edition. John Wiley & Sons. Inc 2005.  
Biología Celular y Molecular. Karp. 4a edició. Ed. Mac Graw-Hill Interamericana S.A. Madrid (2006).
- 7.- Biología Celular. Paniagua y col. 3a edició. McGraw-Hill. Interamericana S.A. Madrid (2007)

### BIBLIOGRAFIA DE CONSULTA

- Articles de revisió i de divulgació: Disponibles al Campus Virtual de l'assignatura (<https://cv2009.uab.cat>).

### RECURSOS D'INTERNET

- Llibres: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?db=Books>
- Articles de revisió: Disponibles al Campus Virtual de l'assignatura (<https://cv2008.uab.cat>).



## 10.- Programació de l'assignatura

### ACTIVITATS D'APRENTATGE

Tipus d'activitat	Activitat	Data i Títol	Recursos materials	Resultats d'aprenentatge
Dirigida	Classes de Teoria (magistral). 60 minuts	<p>Dia 1: Sistemes de comunicació cel·lulars. Senyalització mediada per receptors</p> <p>Dies 2-3: Control del Cicle Cel·lular</p> <p>Dies 4-5 Diferenciació cel·lular, Senescència, Apoptòsi</p> <p>Dia 6: Bases cel·lulars del càncer</p> <p>Dia 7: Família cadherines</p> <p>Dia 9 Família Integrines</p> <p>Dia 10. Família Selectines i Immunoglobulines</p>	<p>Campus Virtual: presentacions de classe</p> <p>Projectors de Power Point a les Aules</p> <p>Tutorial de preguntes relatives a la matèria disponibles al campus virtual dins de l'assignatura BC</p>	<p>CE18.13. Exposar la teoria cel·lular</p> <p>CE18.13; CE52.2. Explicar les característiques generals de les cèl·lules</p> <p>CE18.13. Diferenciar les cèl·lules procariotes de les eucariotes</p> <p>CE18.13. Descriure la composició química i estructura de la membrana plasmàtica</p> <p>CE18.13; CE18.18; CE25.4; CE24.5. Llistar les principals funcions que realitza a membrana plasmàtica</p> <p>CE18.13; CE18.14; CE52.2. Explicar el transport d'ions, petites molècules i macromolècules a través de la membrana</p> <p>CE18.13; CE18.14; CE24.5; CE25.4; CE52.2. Descriure les principals funcions que es realitzen el Reticle Endoplasmàtic, Aparell de Golgi i endosomes.</p> <p>CE18.13; CE18.14; CE52.2. Explicar la comunicació intracel·lular mitjançant el transport vesicular</p> <p>CE18.13; CE18.15. Exposar la teoria endosimbionte o d'origen evolutiu dels mitocondris</p> <p>CE18.13; CE18.14; CE18.15; CE25.4; CE24.5; CE52.2. Descriure les funcions que es realitzen a mitocondris i peroxisomes</p> <p>CE18.13; CE18.15. Explicar la seva biogènesi</p> <p>CE18.13; CE18.14; CE24.5; CE25.4; CE52.2. Descriure la composició química i funcions dels Filaments d'actina, Microtúbuls i Filaments Intermedis.</p> <p>CE18.13, CE18.14; CE21.3; CE52.2. Explicar la participació del citoesquelet, de la membrana plasmàtica, del glicocàlix i de la matriu extracel·lular el les unions cèl·lula cèl·lula i cèl·lula-matriu extracel·lular</p> <p>CE 17.5; CE18.13; CE21.3; CE24.5; CE25.4.. Descriure els diferents</p>





		Dia 11. Matriu Extracel·lular		<p>tipus d'unió cel·lulars implicats en la formació de teixits. CE18.13; CE18.14; CE18.15; CE24.5; CE25.4; CE52.2. Exposar la importància del material nuclear i les seva relació amb el citosol a través del porus nuclear. CE18.15; CE19.2; CE52.2. Descriure l'estructura funcional i organitzativa de la cromatina CE17.5; CE18.13; CE18.14; CE18.16; CE24.5; CE25.4. Explicar el significat biològic de la mitosi. CE18.13; CE18.16; CE19.2. Descriure els diferents processos que tenen lloc a las fases de mitosi. CE17.5; CE18.13; CE18.14. Explicar que totes les cèl·lules del cos humà tenen mecanismes que controlen la seva mida i el moment de dividir-se CE18.13; CE18.16; CE52.2. Descriure els mecanisme universal de control de la proliferació cel·lular. CE18.13; CE18.17; CE24.5; CE25.4; CE52.2. Explicar que existeixen mecanismes de control que vigilen que si una cèl·lula es danyada sigui eliminada sense perjudicar a la resta de cèl·lules del cos. CE18.13; CE18.17; CE24.5; CE25.4. Descriure el mecanisme d'apoptosi CE17.5; CE18.13; CE18.16; CE24.5; CE25.4. Explicar el significat biològic de la meiosi. CE19.2; CE18.16. Descriure els diferents processos que tenen lloc a las fases meiòtiques CE17.5; CE18.16; CE19.2; CE52.2. Explicar les diferències entre la gametogènesi masculina i la femenina. CE17.5; CE18.16; CE19.2; CE33.2. Descriure els diferents processos que es donen en la fecundació</p>
<b>Subtotal: 11 classes magistrals DIRIGIDES = 11 hores</b>				
Classes pràctiques de laboratori (sessions de 4		Sessió 1: Pràctica 1: Diferenciació	Microscopis,... Guió de pràctiques Projectors de Power	CE18.13; CE18.14. Distingir els diferents estructures cel·lulars observats al microscopi CE18.13. Identificar els diferents elements del microscopi òptic



	hores)	Cel·lular i Apoptòsi  Pràctiques 2 i 3: Familiarització de les rutes de transducció relacionades en les respostes cel·lulars mitjançant el programa Hypercell	Point a les Aules  Aules de Informàtica de la Facultat  Programa interactiu Hypercell  Guió de pràctiques  Projectors de Power Point a les Aules	CE18.13; CE18.14. Distingir les diferents cèl·lules sanguínies CE18.16; CE19.2. Reconèixer les diferents fases de la mitosi CE18.16. Calcular el temps de cada fase de la mitosi CE18.16; CE19.2. Reconèixer les diferents fases de la meiosi CE18.16; CE19.2. Reconèixer el procés d'aparellament i recombinació meiótica il·lustrar-ho amb els corresponents esquemes
				CT7. Demostrar habilitats investigadores a nivell bàsic.
	<b>Subtotal: 3 sessions pràctiques DIRIGIDES = 12 hores</b>			
Supervisades	Resolució d'exercicis i problemes.	Seminari Resolució de Problemes 4 hores	- Campus Virtual: - Guió de Problemes - Projectors de Power Point a les Aules	CE52.3. Valorar de forma crítica la informació para la resolució de problemes d'acord en el mètode científic. CE18.13. Identificar i classificar el tipus de proteïna sintetitzada CE18.14. Definir el tipus de seqüències d'inici i d'atura de translocacions en els diferents eixamples plantejats. CE18.13; CE 18.14; CE18.5. Discriminar entre les diferents estructures cèl·lules CE18.13; CE 18.14; CE18.5. Classificar les imatges segons el tipus de tècnica microscòpica utilitzada. CE18.13; CE 18.14; CE18.5. Interpretar les imatges obtingudes per microscòpia electrònica CT6. Formular hipòtesis i recollir i valorar de forma crítica la informació per a la resolució de problemes seguint el mètode científic CT7. Demostrar habilitats investigadores a nivell bàsic.



<b>Subtotal: Resolució d'Exercicis SUPERVISADES (4 hores)</b>					
Elaboració de treballs i presentacions de treballs escrits i orals	Tutories Programades i exposició oral a la resta dels seus companys 9 hores+ 1 hora	- Projectors de Power Point a les Aules	CE25. Identificar els processos cel·lulars que poden originar patologies CE25.4. Explicar com alteracions de components cel·lulars comporten alteracions estructurals i funcionals d'aparells i sistemes de l'organisme humà. CE25.5. Identificar els processos cel·lulars que poden ser causa o conseqüència de manifestacions patològiques de l'organisme. CE33.2. Identificar els mecanismes i relacionar els processos moleculars i cel·lulars que poden ser causa o conseqüència de manifestacions patològiques de l'organisme . CE52.3. Utilitzar les fonts bibliogràfiques específiques en Biologia Cel·lular per a adquirir la informació necessària que permeti, de forma autònoma, desenvolupar i ampliar els coneixements adquirits. CE3.1. Preparar presentacions audiovisuals CT8. Comunicar-se de manera clara, tant oral com escrita, amb altres professionals i amb els mitjans de comunicació CT8. Estructurar el tema CT8.1. Elaborar de un dossier escrit		
<b>Subtotal: SUPERVISADES (10 hores)</b>					

### ACTIVITATS AUTÒNOMES (Cal ajustar les hores al nou canvi)

Lectura comprensiva de textos			CE52.3. Utilitzar fonts bibliogràfiques específiques en Biologia Cel·lular per tal d' adquirir la informació necessària per ampliar i desenvolupar els coneixements adquirir de forma autònoma
Estudi i realització			CT1.1. Establir relacions entre els continguts de lectura i els coneixement previs



d'esquemes, resums i assimilació conceptual			CE17.5; CE18.14. Contrastar els diferents processos cel·lulars indicant semblances i diferències i de relació entre ells.
<b>Subtotal: 34hores</b>			

## LLIURAMENTS

DATA/ES	LLIURAMENT	LLOC	MATERIAL	RESULTATS D'APRENTATGE
Una setmana després de l'exposició oral	Lliurament del Power-Point i del Treball escrit	Despatx del Professor	Power-Point Impressió en paper	CT1.2. Estructurar el tema de forma coherent i d'acord en el temps o la extensió de paper establert CT1.3. Reforçar els coneixements de la matèria CT3.1. Facilitar de la comunicació oral amb la resta de l'alumnat
				CT8. Estructurar el tema CT8.5. Elaborar un document amb la terminologia emprada en Biologia Cel·lular