

ALTERACIONS CONGÈNITES DEL METABOLISME-BIOLOGIA

1.- Introducció: desenvolupament del concepte de malaltia metabòlica congènita. La mutació, origen de la diversitat patològica i no patològica en la població humana. Diversitat genètica en humans. Polimorfisme. Tipus de malalties congènites. Anomalies cromosòmiques, Malalties monogèniques. Malalties genètiques multifactorials: exemples.

Seminari: L'obesitat, model de malaltia multifactorial? Obesitat monogènica. Obesitat multifactorial. Gens candidat. Genètica i factors ambientals.

2.- Tècniques d'estudi i diagnòstic de les malalties metabòliques congènites. Anàlisi de metabòlits. Anàlisis directe d'enzims o proteïnes. Aplicacions dels cultius cel.lulars. La tecnologia del DNA recombinant aplicada a la detecció i estudi de les malalties metabòliques. Estratègies de tractament de les malalties metabòliques congènites: tractament a nivell metabòlic i a nivell de la proteïna no funcional. Teràpia gènica. Models animals per a l'estudi de malalties metabòliques congènites.

Seminari: El cribellatge poblacional de malalties congènites en nounats. Criteris d'inclusió. Aspectes tecnològics i terapèutics.

3.- Alteracions congènites dels sistema cadena respiratòria/fosforilació oxidativa mitocondrial. El genoma mitocondrial humà. Malalties per mutació del genoma mitocondrial. Malalties per alteració de la comunicació nucli/mitocondri. Implicació d'alteracions en la funció mitocondrial malalties degeneratives

Seminari: Patologia mitocondrial i envelliment.

4.- Alteracions congènites del metabolisme glucídic. Malalties per alteració del metabolisme del glicogen. Intolerància a la lactosa. Deficiències en la metabolització de la galactosa i la fructosa. Deficiències en enzims de la via glucolítica. Deficiència en glucosa 6P deshidrogenasa.

Seminari: La malaltia de Pompe, model d'utilització de la biotecnologia molecular per al disseny de teràpies en malalties monogèniques.

5.- Aminoaciduries degudes a processos de reabsorció renal. Cistinuria de tipus I i de tipus no I. Malaltia de Hartnup. Lisinuria amb intolerància a proteïnes

6.- Malalties metabòliques multifactorials. Malalties metabòliques genètiques per alteracions del sistema endocrí de la insulina. Acció de la insulina i secreció de la insulina: factors reguladors. Diabetis mellitus de tipus 1. Fisiopatologia i etiopatogènia. Possibles gens implicats.

7.- Diabetis mellitus de tipus 2. Fisiopatologia. Possibles i gens implicats. Teràpia antidibètica

BIBLIOGRAFIA:

- Scriver, C.R. et al. (2001). The metabolic and molecular bases of inherited disease. 8th edition. McGraw-Hill. New York. 3 volums.
- González de Buitrago J.M. i Medina JM. (2001) Patología molecular. McGraw-Hill-Interamericana.
- Adreces d'internet:
OMIM Online Mendelian Inheritance in Man: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/Omim/>
National Library of Medicine (PubMed): <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/PubMed/>
National Center for Biotechnology Information (NCBI): <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/>
- Mitjançant la biblioteca UB: <http://www.bib.ub.es/bub/bub.htm>
es pot accedir a les principals revistes amb publicació d'articles sobre el tema (Nature Genetics, Molecular Medicine Today, ...).

PRÀCTIQUES

Utilització de Southern blot i hibridació amb sondes marcades amb digoxigenina per a la detecció d'alteracions patogèniques del genoma mitocondrial

AVALUACIO

El professorat de l'assignatura Alteracions Congènites del Metabolisme per a la llicenciatura en Biologia, seguint les normes dictades per la Universitat de Barcelona en relació a l'obligatorietat d'iniciar l'avaluació continuada, hem establert els següents criteris:

- 1- Es farà una avaluació parcial de continguts en base a un treball que farà cada alumne sobre la obtenció d'informació "on-line" sobre malalties monogèniques. Les explicacions i instruccions per al desenvolupament del treball es faran en l'horari de les pràctiques. El treball suposarà un 10% de la puntuació de la nota final de l'assignatura.
- 2- Es farà una avaluació de la part de pràctiques amb dues components: a) assistència regular (requerida per al passí a la fase b) d'avaluació; i b) una pregunta d'examen relacionada amb els coneixements obtinguts a les pràctiques. Aquesta pregunta d'examen es respondrà en el moment de la prova de síntesi i suposarà un 10% de la puntuació de la nota final de l'assignatura.
- 3- Es farà una prova de síntesi a on s'avaluarà el conjunt de la part de teoria i seminaris que suposarà un 80 % de la nota final.