

MOLECULAR PATHOLOGY  
 PATOLOGÍA MOLECULAR

(Fecha última actualización: 7/06/2019)  
 (Fecha de aprobación en Consejo de Departamento: 10/06/2019)

MODULE // MODULO	SUBJECT // MATERIA	YEAR // AÑO	TERM // SEMESTRE	CREDITS // CREDITOS	TYPE // TIPO
Curricular complements Complementos de Formación	Molecular Pathology Patología Molecular	3,4, 5	1	6	Elective Optativa
PROFESSORS AND GROUPS // PROFESORES Y GRUPOS			CONTACT ADDRESS // DIRECCION PARA TUTORÍAS		
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Group C in English</li> <li>• Grupo D en Español</li> <li>• Sánchez Pozo, Antonio (Group C)</li> <li>• Rodríguez Heras, Sara (Group D)</li> <li>• Suárez García, Antonio (Lab group C)</li> <li>• Gómez Llorente, Carolina (Lab group D)</li> <li>•</li> </ul>			<p>Sánchez Pozo, Antonio                      Bioquímica y Biología Molecular 2, Facultad de Farmacia. Tlf: 958-243842                      Email: <a href="mailto:sanchezp@ugr.es">sanchezp@ugr.es</a>                      Web: <a href="http://www.ugr.es/~sanchezp/asp.htm">http://www.ugr.es/~sanchezp/asp.htm</a></p> <p>Rodríguez Heras, Sara                      Bioquímica y Biología Molecular 2, Facultad de Farmacia.                      E-mail: <a href="mailto:sararheras@ugr.es">sararheras@ugr.es</a></p> <p>Gómez Llorente, Carolina                      Bioquímica y Biología Molecular 2, Facultad de Farmacia Tlf: 958-241000/40092 E-mail:  <a href="mailto:gomezll@ugr.es">gomezll@ugr.es</a></p> <p>Suárez García, Antonio                      Bioquímica y Biología Molecular 2, Facultad de Farmacia. Centro de Investigación Biomédica.                      Tlf: 958-243833 9582-241000/20318                      Email: <a href="mailto:asuarez@ugr.es">asuarez@ugr.es</a></p>		
			TUTORING HOURS // HORARIO DE TUTORÍAS		



	<p>By appointment // Por cita previa</p> <p>Prof. Sánchez Pozo: Tuesdays and Wednesdays 11-14h</p> <p>Prof. Rodríguez Heras :martes y jueves 11.30-14.30</p> <p>Please, send an e-mail indicating the reason for the consult // Se ruega enviar un mail indicando el motivo de la consulta.</p>
<b>DEGREE // GRADO EN EL QUE SE IMPARTE</b>	<b>OTHERS // OTROS GRADOS A LOS QUE SE PODRÍA OFERTAR</b>
Pharmacy // Farmacia	All degrees in the Health Sciences Area, Biochemistry and Biotechnology // Todos los del área de Ciencias de la Salud y los de Bioquímica y Biotecnología

<b>REQUISITES and RECOMMENDATIONS // PRERREQUISITOS Y RECOMENDACIONES</b>	
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Have an adequate level of English (European level B1, B2). Group A will be taught totally in English // Tener conocimientos adecuados de Inglés (B1, B2 en el caso de la docencia en inglés)</li> <li>• Adequate skills of office software and managing scientific information // Aplicaciones ofimáticas e internet, Búsqueda e interpretación de documentación científica</li> <li>• Adequate knowledge of the relevant aspects of the Human Genome, Transcriptome, Epigenome. Proteome. System Biology // Tener un conocimiento adecuado de los aspectos relevantes del genoma humano, transcriptoma, epigenoma, proteoma y Biología de sistemas</li> <li>• It is recommended to have passed the modules of Biochemistry Metabolic and Structural, Biotechnology, Cellular Physiology I and II and Immunology // Es muy recomendable tener cursadas las asignaturas de Bioquímica Estructural y Metabólica, Biotecnología, Fisiología Celular y Humana I y II e Inmunología</li> </ul>	
<b>MAIN TOPICS // BREVE DESCRIPCIÓN DE CONTENIDOS (SEGÚN MEMORIA DE VERIFICACIÓN DEL GRADO)</b>	
<p>Genetic Diseases. Methodology in Molecular Pathology. Polymorphism and mutations. Disorders in the synthesis, folding, secretion and degradation of proteins. Genetic disorders responsible for changes in proliferation and cell death. Inflammation. Molecular Diagnosis of genes of susceptibility. // Enfermedades genéticas. Metodología en patología molecular. Polimorfismos y mutaciones. Estudio de alteraciones en la síntesis, plegamiento, secreción y degradación de proteínas. Alteraciones génicas que llevan a cambios en la proliferación y muerte celular. Inflamación. Diagnóstico molecular de genes de susceptibilidad a diversas enfermedades.</p>	
<b>COMPETENCES // COMPETENCIAS GENERALES Y ESPECÍFICAS</b>	



The module will contribute to the development of the general competences of the degree in Pharmacy and the specific competence: knowing and understanding the structure and function of the human body, as well as the general mechanisms of disease, molecular, structural and functional alterations and expression syndromes and therapeutic tools for restoring health. // El módulo contribuirá al desarrollo de las competencias generales del título y se desarrollará la competencia específica: Conocer y comprender la estructura y función del cuerpo humano, así como los mecanismos generales de la enfermedad, alteraciones moleculares, estructurales y funcionales, síndromes y herramientas terapéuticas para restaurar la salud.

#### **MAIN LEARNING OUTCOMES // RESULTADOS DE APRENDIZAJE**

- Understanding the genetic basis of various types of diseases. // Comprender la base genética de diversos tipos de enfermedades.
- Knowledge of the methodology for the diagnosis, monitoring, and research of diseases. // Conocer la metodología para el diagnóstico, seguimiento, e investigación de las enfermedades.
- Acquire basic skills of laboratory // Adquirir destrezas básicas de laboratorio



## SYLLABUS // TEMARIO DETALLADO DE LA ASIGNATURA

- 
- 
- INTRODUCTION Sources of information. From clinical symptoms to molecular pathology identification // INTRODUCCION Fuentes de información. De los síntomas clínicos a la identificación de la patología molecular.
- MOLECULAR BASES IN PATHOLOGY: Genetic variation, including DNA repair. Genetic regulation of gene expression and epigenetics. Genotype-Phenotype correlations, monogenic and complex diseases. Inheritance patterns, phenotype variability and allele frequencies in populations. // BASES MOLECULARES EN PATOLOGÍA: Variabilidad genética, incluyendo reparación del DNA, Regulación de la expresión génica y epigenética. Correlaciones genotipo-fenotipo. Enfermedades monogénicas y complejas. Patrones de herencia, variabilidad fenotípica y frecuencias alélicas en la población
- MOLECULAR PATHOLOGY OF SELECTED HUMAN DISEASES (CASE REVIEWS) (to be selected according with students interests). Examples: Cancer. Hypercholesterolemia. Phenylketonuria. Familial Mitochondrial diseases. Gaucher's disease. Diseases of peroxisomes. Cystic fibrosis. Cystinuria. Muscular Dystrophies. Immunodeficiency deficit of adenosine deaminase. Alzheimer's. // PATOLOGÍA MOLECULAR DE ENFERMEDADES MOLECULARES HUMANAS SELECCIONADAS (CASOS CLINICOS) (serán seleccionadas de acuerdo al interés de los estudiantes). Ejemplos: Cáncer. Fenilcetonuria. Hipercolesterolemia familiar. Enfermedades mitocondriales. Enfermedad de Gaucher. Enfermedades de peroxisomas. Fibrosis quística. Cistinuria. Distrofias musculares. Inmunodeficiencia por déficit de Adenosina desaminasa. Alzheimer
- PRINCIPLES AND PRACTICE OF MOLECULAR PATHOLOGY: Molecular diagnostics. Genetic counselling and social and ethical considerations. Gene and cell therapy. Pharmacogenomics and Pharmacogenetics testing in personalized Medicine. // PRINCIPIOS Y PRÁCTICA DE LA PATOLOGIA MOLECULAR: Diagnóstico molecular. Consejo genético y consideraciones éticas y sociales. Terapia génica y celular. Farmacogenómica y Farmacogenética para la Medicina personalizada.
- LABORATORY PRACTICE: Determining the presence of polymorphism - 265TC (rs5082) in the APOA2 in genomic DNA gene. // PRÁCTICAS DE LABORATORIO: Determinación de la presencia del Polimorfismo -265T>C (rs5082) en el gen APOA2 en el DNA genómico.



---

**BIBLIOGRAPHY // BIBLIOGRAFÍA**

## Text Book // Libros de texto

- Genetics and Genomics in Medicine. T. Strachan, J Goodship, P. Chinnery. Garland Science 2015

## Reference Bibliography // Bibliografía de referencia

- The Metabolic Basis of Inherited Disease. Scriver et al. McGraw-Hill, 7th Ed, 2008
- Molecular Pathology. The Molecular Basis of Human Disease. W.B. Coleman & G.J Tsongalis. Academic Press 2009.
- Human Molecular Genetics. Strachan y Read. 4ª Ed. Garland Science, 2011.

**LINKS // ENLACES RECOMENDADOS**

<http://www.sebbm.es/web/es/>

<http://www.seqc.es/>

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/clinical>

<http://www.omim.org/>

<http://sabiosciences.com/seminarlist.php?target=archive>

**TEACHING METHODOLOGY // METODOLOGÍA DOCENTE**

*ugr* | Universidad  
de Granada

INFORMACIÓN SOBRE TITULACIONES DE LA UGR  
<http://grados.ugr.es>

**Methodology:** Active learning // Metodología: El aprendizaje activo

Students are actively engaged in the learning process rather than “passively” absorbing lectures. Active learning involves reading, writing, discussion, and engagement in solving problems, analysis, synthesis, and evaluation // Los estudiantes participan activamente en el proceso de aprendizaje en lugar de clases pasivas. El aprendizaje activo implica leer, escribir, discutir y participar en la solución de problemas, análisis, síntesis y evaluación.

**Activities // Actividades:**

- Lectures based on the textbook and review of information available in the Internet // Se impartirán clases teóricas basadas en el libro de texto y revisión de la información disponible en Internet.
- Group discussion. Forums will be open in PRADO2 for each subject developed at class and seminar. // Discusión en grupo. Se abrirán foros en PRADO2 para cada tema desarrollado en clase y seminario.
- Case reviews (seminars), selected and presented by students // Casos clínicos prácticos (seminarios) seleccionados y presentados por los estudiantes.
- Laboratory practical clases, compulsory attendance and will take place in 5 sessions of 3 hours, under the supervision of a Professor // Clases prácticas de laboratorio. De asistencia obligatoria y se realizarán en 5 sesiones de 3 horas de duración, bajo la supervisión de un profesor.
- Personalized tutoring on demand // Tutorías personalizadas que a demanda.



## STUDENT WORKLOAD // PROGRAMA DE ACTIVIDADES

This guide has been built according to the academic calendar and the previous knowledge that is supposed the students have. Teachers will try to adapt to the different incidents through the planned meetings to homogenize the teaching, so the schedule will experience slight changes, always in order to guarantee the quality of teaching. // Esta guía docente se ha elaborado atendiendo al calendario académico en vigor en el presente curso y a los conocimientos previos que se supone tienen los alumnos. El profesorado intentará adaptarse a las diferentes incidencias a través de las reuniones previstas para homogeneizar la docencia, por lo que el cronograma podrá experimentar ligeros cambios, siempre en aras de garantizar la calidad de la docencia.

1 <sup>o</sup> TERM // 1er Semestre	TOPICS // Temas del temario	CONTACT HOURS Horas contacto					AUTONOMOUS WORK Trabajo autónomo			
		LECTURES // Sesiones teóricas  See Faculty schedule/ Ver Programación Facultad	LABORATORY/ Sesiones prácticas  See Department schedule/ Ver programación Departamento	SEMINARS/ Exposiciones y seminaries  See Faculty schedule/ Ver Programación Facultad	COLLECTIVE TUTORING / Tutorías colectivas (horas)	EXAMS/ Exámenes  See Faculty schedule / Ver Programación Facultad	Others/ Otros	TUTORIALS INDIVIDUALS (HRS) Tutorías individuales (horas)	STUDY AND INDIVIDUAL WORK (HRS)/ Estudio y trabajo individual del alumno (horas)	WORK IN GROUP (HRS)/ Trabajo en grupo (horas)
Hours // horas		30	15	12		3		60	30	

## EVALUATION // EVALUACIÓN



In agreement with the rules of evaluation and qualification of the students of the University of Granada, approved may 20th 2013, the evaluation will be continuous with the exception provided for single final evaluation. // De acuerdo con la normativa de evaluación y calificación de los estudiantes de la universidad de Granada, aprobada el 20 de mayo de 2013, la evaluación será continua con la excepción prevista en dicha normativa, en la que se realizará un único examen final.

**CONTINUOUS EVALUATION // EVALUACIÓN CONTINUA**

*Items and weight in the final qualification mark // Valores porcentuales de los elementos en la calificación final*

- Involvement and active participation in classes, forums and seminars (up to 40%). Involvement and active participation will be evaluated taking into consideration the number of forums in which you participate, the critical analysis of the topics done in each forum, the analysis of the competences, the effort in looking for information and the discussion. Implicación y participación activa en clase y en los foros (hasta el 40%). // La implicación y participación activa se evaluará considerando el número de foros, seminarios y clases en que ha participado, el análisis crítico de los asuntos discutidos, el análisis de las competencias, el esfuerzo en la búsqueda de información y la discusión.

- Individual work (up to 40%): Will be evaluated taking into consideration the clarity of the presentation, the relevance of the information given with regards to the relationship between symptoms, tests and treatments and the molecular pathology of the case and the references used. // Trabajo individual (hasta 40%): Se evaluará considerando la claridad de la presentación, la relevancia de la información con relación a los síntomas, las pruebas y los tratamientos y la patología molecular del caso, así como las referencias usadas.

-Laboratory performance (up to 20%). Individual/Collective work in the laboratory that is compulsory to obtain a final mark and will be evaluated by an exam. // Prácticas de laboratorio (hasta 20%). Trabajo individual/colectivo obligatorio para la calificación global del curso y que se evaluará con un examen.

- Written tests (if necessary, or to increase marks). The tests will consist in a composition about one of the topics developed in class. // Exámenes escritos (si fuesen necesarios, o para subir nota). Los exámenes consistirán en el desarrollo de uno de los temas desarrollados en clase.





## **SINGLE FINAL EVALUATION // EVALUACIÓN ÚNICA FINAL**

According to the Policy Evaluation and Rating of Students of the University of Granada (Approved by the Governing Council at its extraordinary meeting of 20 May 2013), the realization of a single final assessment to which students may benefit contemplated they cannot comply with the method of continuous assessment for work, health status, disability or any other duly justified reason to prevent them from continuing the regime of continuous assessment. To qualify for the single final evaluation, the student, in the first two weeks of teaching of the subject, it shall request the Director of the Department, who will transfer to the faculty corresponding alleging and proving the reasons that assist you to be unable to follow the system continuous assessment. Ten days after the student has received express reply in writing to the Director of the Department, is deemed to have been dismissed. In case of refusal, the student may file, within one month appeal before the Rector, who may delegate to the Dean or Director of the Centre, exhausting administrative remedies. // Según la Normativa de Evaluación y de Calificación de los Estudiantes de la Universidad de Granada (Aprobada por Consejo de Gobierno en su sesión extraordinaria de 20 de mayo de 2013), se contempla la realización de una evaluación única final a la que podrán acogerse aquellos estudiantes que no puedan cumplir con el método de evaluación continua por motivos laborales, estado de salud, discapacidad o cualquier otra causa debidamente justificada que les impida seguir el régimen de evaluación continua. Para acogerse a la evaluación única final, el estudiante, en las dos primeras semanas de impartición de la asignatura, lo solicitará al Director del Departamento, quienes darán traslado al profesorado correspondiente, alegando y acreditando las razones que le asisten para no poder seguir el sistema de evaluación continua. Transcurridos diez días sin que el estudiante haya recibido respuesta expresa y por escrito del Director del Departamento, se entenderá que ésta ha sido desestimada. En caso de denegación, el estudiante podrá interponer, en el plazo de un mes, recurso de alzada ante el Rector, quién podrá delegar en el Decano o Director del Centro, agotando la vía administrativa

Students who have chosen this system and had been admitted to it during the first two weeks of teaching, will have to perform two tests: theoretical examination of all matter which consist of two parts: one with test questions and other questions of development. The exam will be the arithmetic mean of the ratings of the two sides if they had passed both independently, with a minimum of 5 points out of 10. Practical examination in the laboratory. This test may be waived if the student had made practices and have overcome. The weight of both exams in the course grade will be 70% for theory and 30% practice. Teachers may make additional oral examinations whenever necessary to better weigh the score or any doubt about the authenticity of written exercises. // Los alumnos que hubieran optado por este sistema y hubieran sido admitidos al mismo durante las dos primeras semanas de docencia, tendrán que realizar dos exámenes: Examen teórico de toda la materia que constará de dos partes: una con preguntas tipo test y la otra con preguntas de desarrollo. La calificación del examen será la media aritmética de las calificaciones de las dos partes si se hubieran superado ambas independientemente, con un mínimo de 5 puntos sobre 10. Examen práctico en el laboratorio. Este examen podrá dispensarse si el alumno hubiera realizado las prácticas y las hubiera superado. El peso de ambos exámenes en la calificación de la asignatura será del 70% para la teoría y del 30% para las prácticas.

## **EXTRAORDINARY EXAMS // EXAMENES CONVOCATORIA EXTRAORDINARIA**

There will be a unique exam that will include all the matters of the course or specific parts. // Se realizará un único examen que incluirá toda la materia de la asignatura o partes específicas de la misma..

## **REVIEW TRIBUNAL // EXÁMENES CON TRIBUNAL**

Students who have applied a review tribunal exam shall make an equivalent to that described for the single final evaluation written exam. The test will be evaluated by a panel of three professors of the Department, different from the professors involved in the course. // Los alumnos que hubieran solicitado examinarse con un tribunal deberán realizar un examen escrito equivalente al descrito para la evaluación única final. El examen será evaluado por un tribunal formado por tres profesores del Departamento, entre los que no figurará ninguno de los profesores de su grupo de teoría.



---

<b>ADDITIONAL INFORMATION // INFORMACIÓN ADICIONAL</b>
--

<a href="http://farmacia.ugr.es/BBM2/">http://farmacia.ugr.es/BBM2/</a>
---



*ugr* | Universidad  
de Granada

INFORMACIÓN SOBRE TITULACIONES DE LA UGR  
<http://grados.ugr.es>