



**Universidad de Buenos Aires**  
**Facultad de Ciencias Exactas y Naturales**  
**Licenciatura en Cs. Biológicas**

Int. Güiraldes 2620  
Ciudad Universitaria - Pab. II, 4° Piso  
CPA: C1428EHA Ciudad Autónoma de Buenos Aires  
ARGENTINA.

☎: +54 11 4576-3349

☎ **Fax:** +54 11 4576-3384

**Conmutador:** 4576-3300 Int.: 206

<http://www.bg.fcen.uba.ar>

**Carrera:** Licenciatura en Ciencias Biológicas

**Código de la carrera:** 05

**Código de la materia:**

**ANALISIS BIOLOGICOS II - Fisiopatología Molecular**

**CARÁCTER:**

Tache lo que no  
corresponde

Curso obligatorio de licenciatura (plan 1984)?

**NO**

Curso electivo/optativo de licenciatura (plan 1984)?

**Electivo**

**Duración de la  
materia:**

16 Semanas

**Cuatrimestre en que  
dicta:**

**II**

Cuatrimestre

**Frecuencia en que se dicta:**

**Anualmente**

Horas de clases semanales:	Discriminado por:	Hs.
	Teóricas	6
	Problemas	0
	Laboratorios	4
	Seminarios	2
<b>Carga horaria semanal:</b>		<b>12</b>
<b>Carga horaria total cuatrimestral:</b>		<b>~165</b>

**Asignaturas correlativas:**

**Química Biológica**

**Forma de Evaluación:**

**TPs: Parcial Integratorio (debe aprobarse) + Aprobación de  
seminarios + informes de laboratorios.**

**Aprobación de la Materia: a) Promoción: dos parciales  
teóricos (promedio  $\geq 7$ ); b) Examen Final**

**Profesores/as a cargo:**

**Mario D. Galigniana y Cecilia Varone**

**Firma y Aclaración:**

Mario D. Galigniana, Prof. Adj. (DE)

**Fecha:** 25 / 03 / 12

## **PROGRAMA ANALÍTICO**

El objetivo de la materia es brindar las bases moleculares de fisiopatologías y patologías humanas, su relación con el cuadro clínico y los métodos diferenciales de diagnóstico. Creemos que es ésta una deficiencia en la formación de alumnos de la carrera, la que obviamente no está orientada a tal aspecto al existir otras carreras más específicas en tal sentido, pero que tampoco provee las nociones básicas que podrían resultar útiles para quienes a posteriori desarrollen algún trabajo de investigación o en el campo de la biotecnología que requiera de determinados conceptos y criterios médicos o bioquímicos. Tomada en su conjunto con Química Fisiológica (dictada en el I cuatrimestre), esta reformulada materia respecto a la que se venía dictando con antelación intenta complementar de manera no excluyente tal falencia; es por ello que ambas materias no son correlativas ya que los fenómenos estudiados no son los mismos. El nuevo programa y la manera de ser dictada la materia fueron además adaptados a las características que debe poseer una materia del Departamento de Química Biológica, ello es, haciéndose hincapié en esta rama de la ciencia.

### **CONTENIDOS MÍNIMOS:**

Bases conceptuales y metodológicas para el estudio de patologías humanas dentro del contexto clínico del individuo. Fundamento técnicos de los métodos de diagnóstico. Concepto de epigenética, nanomedicina, terapia génica y patologías asociadas a fallas en el plegamiento proteico. Neuropatías. Laminopatías. Aminoacidopatías. Miopatías. Enfermedades asociadas al embarazo. Enfermedades infecciosas y su relación con inmunopatías.

### **PROGRAMA 2012**

1- Introducción a la Fisiopatología Molecular. Bases genéticas, bioquímicas y moleculares de los genotipos humanos. La naturaleza y los mecanismos de la mutación de los genes humanos. Las bases metabólicas y moleculares de las enfermedades hereditarias o metabolopatías. Diversidad genética en humanos. Concepto de polimorfismo. Metodologías diagnósticas clásicas y modernas.

2- Laminopatías: Organización del núcleo. Envoltura nuclear. Proteínas asociadas. Estructura de laminas. Receptores de laminas en la envoltura nuclear. Asociación con la cromatina y la maquinaria transcripcional. Redistribución de laminas durante el ciclo celular. Modelado del núcleo. Clasificación de laminopatías. Laminopatías primarias y secundarias. Distrofia muscular de Emery-Dreyfuss. Dermopatía restrictiva letal. Neuropatía Charcot-Marie-Tooth. Lipodistrofia familiar de Dunningan. Progeria de Hutchinson-Gilford (envejecimiento prematuro). Relatividad de los tests diagnósticos enzimográficos. Pruebas inmunohistoquímicas para emerin. Tests de secuenciación de genes diagnósticos (LMNA, EMD, FHL1, etc.).

3- Patologías asociadas al plegamiento proteico. Chaperonas moleculares. Respuesta a diferentes tipos de estrés. La regulación de la actividad de isoformas de HSF a lo largo de la evolución. Concepto de capacitor evolutivo. Patologías asociadas a chaperonas disociadas del citoesqueleto. Fallas en el plegamiento proteico en el sistema nervioso. Chaperonas y cáncer. Posibles blancos terapéuticos. Cascadas de señales involucradas. Regulación de la respuesta apoptótica por chaperonas moleculares. Importancia diagnóstica de la determinación de survivina. Prognosis por medición de chaperonas en plasma. Importancia diagnóstica de la determinación de Hsp70, Hsp27 y CyPA.

4- Enfermedades genéticas del Sistema Nervioso Central. Neuroquímica y patología de algunas enfermedades del SNC. Neurogénesis. Neurodegeneración. Señalización por calcio. Mecanismos de enfermedad neurodegenerativa por priones. Enfermedad de Wilson y Menkes. Enfermedad de Alzheimer. Criterio diagnóstico NINDS-ADRDA. Huntington. Enfermedad de Parkinson. Mitofagia. Neuroprotección por chaperonas moleculares. Pruebas de laboratorio que suplementan ensayos clínicos. Metodología confirmatoria en el laboratorio de investigación en

modelos animales.

5- Enfermedades genéticas del músculo. Fisiopatología del músculo. Patología mitocondrial. La enfermedad de Duchenne, Becker y otras distrofias genéticas. Tests diagnósticos prenatales. Alteraciones sistémicas en los enfermos y en los portadores. Distintos métodos de diagnóstico y terapéuticos actuales para enfermedades mitocondriales. Técnicas terapéuticas y de diagnóstico basadas en la utilización de RNA. Discusión de casos clínicos

6- Desórdenes en el catabolismo de los aminoácidos: Alteraciones en el metabolismo de la histidina, la glicina, la lisina, la fenilalanina, la tirosina, el triptofano, de los aminoácidos azufrados, de los aminoácidos de cadena ramificada, alteraciones en el ciclo de la urea. Desórdenes en el transporte de aminoácidos. Cistinuria, aminoaciduria básica, enfermedad de Hartnup. Diferentes tipos de oligofrenia y sus causas. Métodos diagnósticos.

7- Hipertensión arterial. HTA esenciales y secundarias. Etiología molecular. Cascadas de señales involucradas. HTA relacionada a hormonas esteroides. Pruebas bioquímicas que diferencian entre el Síndrome de Liddle, el pseudohiperaldosteronismo y el síndrome de Conn. Causas. Interrelación entre causas endócrinas, renales y embarazo. Óxido nítrico sintetasa. Alteraciones vasculares por óxido nítrico. Angiotensinas. Endotelinas. Venenos de serpientes. Eclampsias gestacionales. Estudios de diagnóstico bioquímico.

8- Enfermedades epigenéticas: Importancia de la epigenética en la medicina. Mecanismos epigenéticos de metilación del DNA y de modificaciones de histonas. Interrelación entre estos procesos. Regulación de las alteraciones epigenéticas. Epigenética y enfermedad (cáncer, psicosis mayor, depresión, autismo, asma, esclerosis múltiple, artritis, psoriasis, obesidad, etc). Valoración en el laboratorio clínico y de investigación. Herencia epigenética. Implicancias epidemiológicas. Factores ambientales que modifican el epigenoma. Tratamientos epigenéticos. Enfermedades por miRNAs.

9- Técnicas de diagnóstico y terapias moleculares.

Stem cells. Clasificación. Conceptos básicos. Aplicaciones en medicina. Terapias génicas. Nanomedicina. Nanosensores. Nanopartículas como transportadoras de drogas contra el cáncer. Aplicación de RNAs no codificantes en clínica. siRNA in vivo por métodos no virales.

10- Fisiopatología del embarazo

Biología de la reproducción. Fertilización e implantación. Unidad fetoplacentaria. Diagnóstico prenatal y postnatal. Aplicación de técnicas de biología molecular para el diagnóstico. HCG hiperglicosilada. Inmunología y reproducción. Infecciones congénitas. Estudios serológicos. Diabetes gestacional. Fisiopatología de la enfermedad. Diagnóstico y seguimiento a través del laboratorio. Hipertensión y embarazo. Marcadores bioquímicos involucrados. Pre-eclampsia, eclampsia y síndrome de HELLP. Discusión de casos clínicos

11- Microbiología médica en tracto respiratorio

Cavidad bucal. Comunidades microbianas. Sistema inmune. Saliva. Fluido gingival. Biofilms. Colonización primaria, secundaria y terciaria. Placa madura. Mineralización. Prevención. Técnicas de diagnóstico. Tracto respiratorio inferior. Líquido Pleural. Causas y mecanismos de formación de exudados y transudados. Infecciones pulmonares. Tuberculosis. Micología pulmonar. Micosis sistémicas endémicas y oportunistas. Diagnóstico. Observación. Cultivo.

12- Enfermedad de Chagas-Mazza

Mal de Chagas. Formas de contagio. Fases de la enfermedad. Pruebas bioquímicas de diagnóstico. Ciclo de vida. Características genéticas de T. cruzi. Miocarditis chagásica. Metabolismo de poliaminas en tripanosomátidos. Tripanotona. Transporte de poliaminas en T. cruzi. Blancos terapéuticos.

13- Infecciones virales de alto impacto clínico.

Multiplicación viral. Vías de entrada al organismo. Diseminación. Mecanismos de lesión celular. Transmisión. Defensas del huésped. Respuesta inmune. Infecciones agudas y persistentes. Herpesvirus. HIV. Virus respiratorios. Mecanismos patogénicos y aspectos clínico-epidemiológicos. Diagnóstico virológico. Quimioterapia. Técnicas moleculares aplicadas al

diagnóstico y caracterización.