



# **Máster en Bioquímica, Biología Molecular y Biomedicina**

**Facultad de Ciencias Químicas  
Universidad Complutense de Madrid**

## **Guía Docente:**

**BASES MOLECULARES DE  
ENFERMEDADES METABOLICAS**

**MOLECULAR BASIS OF METABOLIC  
DISEASES**

**Curso 2024-2025**

**Nombre de la asignatura / Course title**

BASES MOLECULARES DE ENFERMEDADES METABOLICAS

MOLECULAR BASIS OF METABOLIC DISEASES

**Duración del curso / Length of course**

Primer semestre/ First semester

**Créditos ECTS y carácter / ECTS credits & status**

6 ECTS      Optativa/Optional

**Contenidos básicos / Basic contents**

Estudio de la etiología molecular de un conjunto de enfermedades metabólicas; la mayoría de ellas errores congénitos. Se describe su impacto sobre la bioquímica de los principales tejidos afectados y sobre el conjunto del organismo. Asimismo, se indica el tipo de transmisión hereditaria – cuando ésta se produce-: autosómica, ligada al cromosoma X o a la transmisión materna a través de las mitocondrias. También se tratan aspectos de su diagnóstico y tratamiento desde el punto de vista molecular.

This course constitutes a study of the molecular aetiology of metabolic diseases, most of them being inborn errors of metabolism. Their impacts caused on the biochemistry of main affected tissues, as well as on the whole organism, are also described. Besides, the mode of hereditary transmission is considered: autosomal, X chromosome linked or the maternal inheritance pattern, which is associated with mitochondria. Also, this course deals with several aspects regarding both diagnostic and treatment of metabolic diseases, specially from a molecular point of view.

**Profesores y ubicación / Professors & location**

**Profesor/Professor:** Fernando Escrivá Pons  
**Depart.:** Departamento de Bioquímica y Biología Molecular  
Department of Biochemistry and Molecular Biology  
**e-Mail:** [fescriva@ucm.es](mailto:fescriva@ucm.es)  
**Créditos:** 0.9

**Profesor/Professor:** M. Ángeles Navas Hernández  
**Depart.:** Departamento de Bioquímica y Biología Molecular  
Department of Biochemistry and Molecular Biology  
**e-Mail:** [manavas@ucm.es](mailto:manavas@ucm.es)  
**Créditos:** 0.6

**Profesor/Professor:** Almudena Gómez Hernández  
**Depart.:** Departamento de Bioquímica y Biología Molecular  
Department of Biochemistry and Molecular Biology  
**e-Mail:** [algomez@ucm.es](mailto:algomez@ucm.es)  
**Créditos:** 1.8

- Profesor/Professor:** Oscar Escribano Illanes  
**Depart.:** Departamento de Bioquímica y Biología Molecular  
Department of Biochemistry and Molecular Biology  
**e-Mail:** [oescriba@ucm.es](mailto:oescriba@ucm.es)  
**Créditos:** 1.50
- Profesor/Professor:** Carlos Guillén Viejo  
**Depart.:** Departamento de Bioquímica y Biología Molecular  
Department of Biochemistry and Molecular Biology  
**e-Mail:** [cguillen@ucm.es](mailto:cguillen@ucm.es)  
**Créditos:** 0.3
- Profesor/Professor:** Beatriz González Gálvez  
**Depart.:** Departamento de Bioquímica y Biología Molecular  
Department of Biochemistry and Molecular Biology  
**e-Mail:** [bggalvez@ucm.es](mailto:bggalvez@ucm.es)  
**Créditos:** 0.3
- Profesor/Professor:** Elisa Fernández Millán  
**Depart.:** Departamento de Bioquímica y Biología Molecular  
Department of Biochemistry and Molecular Biology  
**e-Mail:** [elfernan@ucm.es](mailto:elfernan@ucm.es)  
**Créditos:** 0.3
- Profesor/Professor:** Patricia Vázquez Pérez  
**Depart.:** Departamento de Bioquímica y Biología Molecular  
Department of Biochemistry and Molecular Biology  
**e-Mail:** [patriv03@ucm.es](mailto:patriv03@ucm.es)  
**Créditos:** 0.3

## Objetivos y competencias / Objectives & skills

### OBJETIVOS:

Partiendo de los conocimientos básicos en Bioquímica y Biología Molecular previamente recibidos por los estudiantes, completar su formación con el desarrollo de esas materias en el campo de la biomedicina.

### COMPETENCIAS:

#### **Competencias Generales:**

- CG1.-Demostrar una comprensión sistemática y un dominio de las habilidades y métodos de investigación que plantea cotidianamente la investigación en el área de la Bioquímica y Biología Molecular
- CG2.-Analizar de modo crítico, evaluar y desarrollar ideas nuevas y complejas en el área de la Bioquímica y Biología Molecular.
- CG3.-Comunicarse con sus colegas en el área de Bioquímica y Biología Molecular, así como con la comunidad académica en su conjunto y con la sociedad en general acerca de los avances en biología molecular y biomedicina.
- CG4.-Desarrollar, tanto en entornos académicos como del sector productivo, los avances científicos y metodológicos, orientados al área de la salud, de la tecnología biológica, del medio ambiente, siempre sobre la base

de buscar un crecimiento sostenido en una sociedad basada en el conocimiento.

CG5.-Realizar una investigación original que amplíe las fronteras del conocimiento en el área de la Bioquímica y Biología Molecular, desarrollando un corpus sustancial, del cual una parte merezca la publicación referenciada a nivel nacional o internacional.

**Competencias Transversales:**

CT1.-Elaborar, escribir y defender informes de carácter científico y técnico.

CT2.-Trabajar en equipo.

CT3.-Valorar la importancia de la sostenibilidad y el respeto al medio ambiente.

CT4.-Demostrar capacidad de autoaprendizaje.

CT5.-Demostrar compromiso ético.

CT6.-Comunicar resultados de forma oral/escrita.

CT7.-Trabajar con seguridad en laboratorios de investigación.

CT8.-Demostrar motivación por la investigación científica.

**Competencias Específicas:**

CE1.- Conocer las causas moleculares que originan enfermedades en las que se alteran vías metabólicas en diferentes tejidos. Algunas de ellas tienen poca prevalencia, pero su estudio es importante para poner de manifiesto la analogía que subyace en muchos procesos desde el punto de vista etiopatogénico. Otras, en cambio, tienen un gran impacto social, por la frecuencia con que se presentan.

CE2.- Al hilo de lo que se ha expresado en el punto anterior, se analizarán las relaciones entre los factores genéticos de riesgo y los factores socio-ambientales que determinan la alta tasa de incidencia de algunas patologías, como la diabetes, el enfisema, las enfermedades autoinmunes, etc.

CE3.- Analizar los procedimientos bioquímicos y moleculares que se utilizan en la investigación de los mecanismos de alteraciones, en el diagnóstico y en el diseño de terapias efectivas.

CE4.-Desarrollar una visión integrada de los avances en investigación básica y clínica para poder llevar a cabo una investigación traslacional.

**OBJECTIVES:**

Assuming that students have previously received basic knowledge in Biochemistry and Molecular Biology we resolve to complete their training developing those subjects in the biomedical area.

**General skills:**

CG1.- Show a systematic comprehension and control of skills and research methods which are setting out daily in the area of Biochemistry and Molecular Biology.

CG2.- Analyze with critical awareness, evaluate and develop new and complex ideas in the area of Biochemistry and Molecular Biology.

CG3.- Develop communication skills to be related with colleagues in the area of Biochemistry and Molecular Biology as well as with academic community and general society. Provide the ability of discussing about steps forward in Molecular Biology and Biomedicine.

CG4.- Develop, in an academic environment as well as in the industrial sector, the scientific and methodological advances and direct them to Health, Biologic Technology and Environment sectors. The strategy is to look for a sustainable growth in a society based in knowledge.

CG5.- Undertake of original research to let it increase and improve the frontiers of knowledge in the field of Biochemistry and Molecular Biology. Consequently, develop a substantial theme worthy of being published at national or international scale.

### **Transversal skills**

CT1.- Make, write, and defend scientific and technical reports.

CT2.- Work as a team.

CT3.- Assess the importance of sustainability and respect for the environment.

CT4.- Show self-learning abilities.

CT5.- Show ethical commitment.

CT6.- Communicate oral and written results.

CT7.- Work safely in research laboratories.

CT8.- Show motivation with scientific research.

### **Specific skills**

CE1.- Know the molecular causes that lead to develop diseases. The aim is to recognize changes and alterations in metabolic pathways in different tissues.

CE2.- Take into account the previous point, relations between risk genetic factors and socio-environmental factors will be analyzed. These factors determine the high rate of incidence in some diseases like diabetes, emphysema, autoimmune pathologies, etc.

CE3.- Analyze biochemical and molecular procedures used in the research of: damage mechanisms, diagnosis and design of effective therapies.

CE4.- Develop an overview about great steps forward in the field of basic and clinical research to carry out translational research.

## Contextualización en el Máster/Situation within the Masters' program

### Situación del curso en el Programa del Máster:

Modulo	Materia	Asignatura
Avances en Investigación Biomolecular	Investigación Biomédica	Bases Moleculares de Enfermedades Metabólicas

### Situation of the course within the Masters' Program:

Module	Material	Course
Advances in Biomolecular Research	Biomedical Research	Molecular Basis of Metabolic Diseases

## Programa de la asignatura/ Course syllabus

### PROGRAMA DE LA ASIGNATURA

1. Introducción general. Bases moleculares de las enfermedades monogénicas y poligénicas.
2. La obesidad. Mecanismos centrales y periféricos en la regulación de la homeostasis energética.
3. Bases genéticas de la diabetes: célula  $\beta$  y desarrollo embrionario.
4. Diabetes monogénicas.
5. La diabetes mellitus de tipo 1. Biología del islote de Langerhans. La célula beta: síntesis y secreción de insulina. Mecanismos autoinmunes implicados en la diabetes de tipo 1.
6. La diabetes mellitus de tipo 2. Mecanismos de resistencia a la insulina. El síndrome metabólico.
7. Diabetes gestacional.
8. Papel del TSC en las células  $\beta$ .
9. Insulina, leptina y envejecimiento.
10. Fisiopatología del glucagón.
11. Mecanismos moleculares en la aterosclerosis. nuevas estrategias terapéuticas.
12. Complicaciones cardiovasculares asociadas a las enfermedades metabólicas.
13. Las mutaciones de la glucocinasa y su impacto clínico y patológico.
14. Enfermedades conformacionales. Serpinopatías. Enfermedades asociadas a los priones.
15. La esteatosis hepática no alcohólica.

16. Papel de los ARNs no codificantes en las enfermedades metabólicas.
17. Aplicación de los transgénicos al estudio del síndrome metabólico.
18. Terapia génica como posible tratamiento de enfermedades metabólicas.
19. Terapias de células madre en enfermedades metabólicas.
20. Efectos beneficiosos de los polifenoles de la dieta sobre distintas patologías.

### **COURSE SYLLABUS**

1. General introduction. Molecular basis of monogenic and polygenic diseases.
2. The obesity. Central and peripheral mechanisms in the energy homeostasis regulation.
3. Genetic Basis of Diabetes:  $\beta$  Cell and Embryonic Development.
4. Monogenic diabetes.
5. Type 1 diabetes mellitus. Biology of the Langerhans islet. The beta cell: insulin synthesis and secretion. Mechanisms of autoimmunity in type 1 diabetes.
6. Type 2 diabetes mellitus. Mechanisms of insulin resistance. The metabolic syndrome.
7. Gestational diabetes.
8. Role of TSC in  $\beta$  cells.
9. Insulin, leptin, and aging.
10. Pathophysiology of glucagon.
11. Molecular mechanisms in atherosclerosis. new therapeutic strategies.
12. Cardiovascular complications associated to metabolic diseases.
13. Glucokinase mutations: clinical and pathologic impact.
14. Conformational diseases. Serpinopathies. Prion diseases.
15. Non-alcoholic hepatic steatosis.
16. Role of non coding RNAs in metabolic diseases.
17. Application of transgenics to the study of the metabolic syndrome.
18. Gene therapy as a treatment for metabolic diseases.
19. Stem cell therapies in metabolic diseases.
20. Beneficial effects of dietary polyphenols on different pathologies.

### **Metodología y programación docente/ Methodology**

- La práctica docente se desarrollará a través de clases teóricas, seminarios, tutorías dirigidas, realización de trabajos individuales o en grupo y preparación y realización de exámenes.

Para que los estudiantes adquieran los conocimientos esenciales durante las sesiones teóricas se expondrán claramente los objetivos principales de cada tema, se desarrollarán los contenidos y se pondrá a disposición del alumno todos aquellos materiales necesarios para su comprensión (diapositivas, fotocopias, videos, etc.) en el Campus Virtual.

La participación activa de los estudiantes se llevará a cabo a través de los seminarios, y tutorías en los que se llevará a cabo la discusión y crítica científica de determinados temas. Para este fin, el estudiante elegirá un tema en concreto del curso para profundizar en él y hacer una exposición oral y una memoria escrita del tema de elección.

- Teaching activity will be developed through a number of theory classes so that the student acquires essential theoretical understanding. Course materials, including texts, PowerPoint files, images, video, PDFs of articles, etc., will be accessible through an integrated e-Learning system for higher education (WebCT) at UCM's "Campus Virtual".

Active participation of students will be encouraged, principally through seminars and discussions between professors and students. With the approval of professors, students can select a topic for the seminars. There will be a discussion of recent work on each of the topics studied. The students will give seminars, and they will present a written study of the topic chosen. Critical discussion of the paper's results will be valued more than simple description of the results.

- La programación de la actividad docente y su contribución en los créditos de la asignatura se indica en la tabla adjunta.
- The contribution of each activity to the course credits is indicated in the table below.

<b>Actividad/Activity</b>	<b>Presencial Attendance (hr)</b>	<b>Trabajo autónomo Independent Work (hr)</b>	<b>Créditos Credits ECTS</b>
<b>Clases teóricas/Theory classes</b>	32	48.0	3.2
<b>Prácticas y Seminarios/Practical applications &amp; Seminars</b>	15	22.5	1.5
<b>Tutorías/ Tutorials</b>	3	4.5	0,3
<b>Preparación de trabajos y exámenes</b> Preparation of seminars and exams	2	23.0	1.0
<b>Total</b>	<b>52</b>	<b>98</b>	<b>6</b>

## Evaluación del aprendizaje / Evaluation of learning

- El rendimiento académico del estudiante se computará atendiendo a la calificación del examen final oral o escrito (60-80%), trabajo personal en ejercicios y revisiones científicas (10-30%), participación en tutorías y seminarios (10-20%). La asistencia, participación e interés del alumno en todas las actividades se valorará positivamente en la calificación final. Es imprescindible obtener una nota mínima de 4,5 en la evaluación del examen final para que esta actividad contribuya a la calificación global de la asignatura.
- Los estudiantes deberán participar de forma activa y responsable en, al menos, el 70 % de las actividades formativas de carácter presencial.

Las calificaciones estarán basadas en la puntuación absoluta sobre 10

puntos y de acuerdo con la escala establecida en el RD 1125/2003.

- Learning will be evaluated on the basis of a final written exam (60-80 %). In addition, continuous assessment will be carried out based on the student's active participation in exercises and scientific reviews (10-30%), tutorials and seminars (10-20%), as well as aptitudes and interest displayed in class. It is essential to obtain a minimum grade of 4.5 in the evaluation of the final exam for this activity to contribute to the overall grade of the subject.
- Students must participate actively and responsibly in face-to-face training activities. Attendance must be of, at least, 70 %.

Grades will be awarded on the scale of 0-10 in accordance with RD1125/2003.

### Idioma(s) en que se imparte / Language(s) of instruction

Español/ oral and written Spanish

Inglés/ written English

### Bibliografía y recursos complementarios / Bibliography & supplementary materials

#### **BASICA/BASIC**

"Biologie Moléculaire et Médecine". J.C. Kaplan, M. Delpech. Flammarion Médecine-Sciences. 3ª edición. París, 2007

"The Metabolic and Molecular Bases of Inherited Disease". C.R. Scriver, A. Beaudet, W.S. Sly, D. Valle. McGraw-Hill. 8ª edición. New York, 2001

#### **COMPLEMENTARIA/SUPPLEMENTARY**

"Handbook of Diabetes". G.Williams, J. Pickup. Blackwell Pub. Ltd. 3ª edición. Oxford, 2004

"Conformational Diseases – A Compendium". B. Solomon, A. Taraboulos, E. Katchalski-Katzir. Karger Pub. Basel, 2001

"Inhibitory serpins. New insights into their folding, polymerization, regulation and clearance" P.G. Gettins, S.T. Olson

Biochem. J. Vol 473(15) 2273-2293, 2016

"Molecular and Cellular Aspects of the Serpinopathies and Disorders in Serpin Activity". G.A. Siverman. D.A. Lomas. Word Scientific Pub. Londfond, 2007

"Inherited Mitochondrial Diseases of DNA Replication" W.C. Copeland. Annu. Rev. Med., 59:131, 2008

"The mitochondrial basis of aging and age-related disorders" S.Srivastava Genes (Basel) doi: 10.3390/genes8120398, 2017

"Diet, Nutrition and the Prevention of Chronic Diseases". M. Mesgarani, S. Shafiee. Int. J. Adv. Biotech. Res. Vol. 7, 172-183, 2016

"Epidemic of non-alcoholic fatty liver disease and hepatocellular carcinoma".

A. Said, A. Ghufuran. *World J. Clin. Oncol.* Vol 8(6), 429-436, 2017

"Regulation of the iron homeostatic hormone hepcidin". V. Sangkhae, E.

Nemeth. *Adv. Nutr.* Vol 18(1) 126-136, 2017

"Childhood stunting: a global perspective". M. de Onis, F. Branca. *Matern.*

*Child. Nutr.* Vol. 12, 12-26, 2016