



UNIVERSIDAD  
DE GRANADA



Facultad de Ciencias



BIOTECNOLOGÍA  
UGR

Propuesta TFG\_BIOTEC  
Curso: 2018-19  
DEPARTAMENTO: BIOQUIMICA Y  
BIOLOGÍA MOLECULAR I

CÓDIGO DEL TFG: BQ1-1

## 1. DATOS DEL TFG OFERTADO:

**Título: Hacia una terapia para la enfermedad de Niemann-Pick tipo C**

**Resumen** (máx 250 palabras, estructurado en Introducción, Objetivos y Plan de trabajo):

**Introducción:** La enfermedad de Niemann-Pick es una enfermedad de almacenamiento lisosómico hereditaria autosómica recesiva, causada por mutaciones genéticas específicas. Típicamente los individuos afectados por esta alteración mueren precozmente en los primeros años de vida afectados por graves alteraciones neurológicas. Se han descrito distintos tipos de alteraciones; los denominados tipos A y B se producen por un déficit de la enzima esfingomielinasa, implicada en la ruta de degradación de los esfingolípidos. El tipo menos conocido, tipo C, es producido por un déficit en proteínas (NPC) implicadas en el transporte intracelular de colesterol. Todos estos tipos se incluyen dentro del grupo de las lipodosis que son enfermedades producidas por almacenamiento intracelular de lípidos. Esta enfermedad no es objeto de investigación por los grandes programas de ciencia ni forma parte de la atención de los laboratorios químicos que no tienen mercado para sus productos, pues es una enfermedad minoritaria.

**Objetivos:** El objetivo de este trabajo fin de grado es llevar a cabo una revisión bibliográfica en profundidad sobre la enfermedad de Niemann-Pick tipo C, analizando y exponiendo: los síntomas, su evolución, los métodos diagnósticos actuales y prestando un énfasis especial a las líneas de investigación seguidas hasta el momento así como en las posibles terapias. Los objetivos concretos incluyen desarrollar en los estudiantes la capacidad de análisis crítico de la información científica, síntesis de la información recogida e identificación de líneas futuras de investigación.

**Plan de trabajo:** El estudiante asistirá a lo largo del segundo semestre del curso a una reunión de tutorización mensual en la que se realizará un seguimiento del grado de cumplimiento del trabajo propuesto previamente. Cada una de estas reuniones se utilizará, además, para dirigir y orientar en la dirección apropiada al estudiante para el trabajo futuro.

Tabla de actividades y dedicación estimada:

Planteamiento, orientación y supervisión	4 horas
Exposición del trabajo	1 hora
Desarrollo del trabajo	120 horas
Preparación de la memoria	25 horas
<b>TOTAL (6 ECTS)</b>	<b>150 horas</b>

OFERTADO POR:

Profesor del Departamento

Profesor del Departamento junto con Empresa o Institución

Propuesto por alumno (\*)

(\*) En el caso de TFG propuesto por alumno, por favor completar la siguiente información sobre el mismo:

Apellidos:

Nombre:

e-mail institucional:

## 2. MODALIDAD: 6

1. Estudio de casos, teóricos o prácticos, relacionados con la temática del Grado

2. Elaboración de un informe o un proyecto de naturaleza profesional
3. Elaboración de un plan de empresas
4. Simulación de encargos profesionales
5. Trabajos experimentales, de toma de datos.
6. Trabajos bibliográficos sobre el estado actual de una temática relacionada con el Grado.
7. Trabajos derivados de la experiencia desarrollada en prácticas externas.

### **3. COMPETENCIAS Y RESULTADOS DEL APRENDIZAJE:**

CB2 - Que los estudiantes sepan aplicar sus conocimientos a su trabajo o vocación de una forma profesional y posean las competencias que suelen demostrarse por medio de la elaboración y defensa de argumentos y la resolución de problemas dentro de su área de estudio

CB3 - Que los estudiantes tengan la capacidad de reunir e interpretar datos relevantes (normalmente dentro de su área de estudio) para emitir juicios que incluyan una reflexión sobre temas relevantes de índole social, científica o ética

CB4 - Que los estudiantes puedan transmitir información, ideas, problemas y soluciones a un público tanto especializado como no especializado

CT1 - Capacidad de análisis y síntesis

CT2 - Capacidad de organizar y planificar

CT3 - Capacidad de aplicar los conocimientos en la práctica y de resolver problemas

CT4 - Capacidad de comunicar de forma oral y escrita en las lenguas del Grado

CT5 - Razonamiento crítico

CE3 - Saber buscar, obtener e interpretar la información de las principales bases de datos biológicos (genómicos, transcriptómicos, proteómicos, metabolómicos y similares, derivados de otros análisis masivos) y de datos bibliográficos, y usar herramientas bioinformáticas básicas.

### **4. BIBLIOGRAFIA BÁSICA:**

Schultz ML, Krus KL, Lieberman AP. 2016. Lysosome and endoplasmic reticulum quality control pathways in Niemann-Pick type C disease. Brain Res. 1649:181-188. doi: 10.1016/j.brainres.2016.03.035.

Vanier MT. 2015. Complex lipid trafficking in Niemann-Pick disease type C. J Inherit Metab Dis. 2015 38:187-99. doi: 10.1007/s10545-014-9794-4.

### **5. ACLARACIONES PARA EL ESTUDIANTE:**

### **3. DATOS DEL TUTOR/A UGR:**

**Apellidos:** Marco de la Calle  
**Teléfono:** 958243086

**Nombre:** Carmen  
**e-mail:** cmarco@ugr.es

\*\*En el caso de trabajos desarrollados en Empresas u otras Instituciones ajenas a la Universidad de Granada, por favor completar la siguiente información:

### **TUTOR/A DE LA EMPRESA O INSTITUCIÓN:**

**Apellidos:**  
**Empresa/Institución:**  
**Teléfono:**

**Nombre:**  
**e-mail:**