



Universidad de Buenos Aires
Facultad de Ciencias Exactas y Naturales
Departamento de Química Biológica

Q.B. 2006.
28
33
P

DEPARTAMENTO DE QUÍMICA BIOLÓGICA

CURSO DE POSTGRADO O SEMINARIO

AÑO: 2006

- 1) NOMBRE DEL CURSO/SEMINARIO: Porfirinas y Porfirias. Etiopatogenia, Clínica y Tratamiento
- 2) NOMBRE Y APELLIDO DEL RESPONSABLE: Dra. Victoria Estela Parera. Dra. María Victoria Rossetti
- 3) DOCENTES QUE COLABORAN EN EL DICTADO DEL CURSO: Dres Lidia Araujo, Ana María Buzaleh, Haydée Fukuda, Elisa Lombardo, Guillermo Noriega y Lic. Viviana Melito (Departamento de Química Biológica- FCEN-UBA), Dr. Héctor Muramatsu (CONICET-Hospital Ramos Mejía), Dra. Alba Aragón (Hospital Ramos Mejía)
- 4) FECHA DE INICIACIÓN: 18/9 FECHA DE FINALIZACIÓN: 22/9
- 5) CANTIDAD DE HORAS TOTALES DE DICTADO: 45
 - a) TEORICAS: 15
 - b) LABORATORIO: 30
- 6) FORMA DE EVALUACIÓN: Examen final escrito
- 7) LUGAR DE DICTADO: Departamento de Química Biológica, FCEN, UBA; CIPYP, CONICET, Hospital de Clínicas, UBA y Asociación Argentina de Dermatología
- 8) PUNTAJE QUE OTORGA PARA EL DOCTORADO: 2
- 9) Nº DE ALUMNOS: Mínimo: - Máximo: 20
- 10) ARANCEL PROPUESTO: 50 módulos
- 11) PROGRAMA ANALÍTICO Y BIBLIOGRAFÍA DEL CURSO:

PROGRAMA

Biosíntesis del Hemo

- Estructura y propiedades de los compuestos tetrapirrólicos
- Biosíntesis de porfirinas – Precursores e intermediarios
- Enzimas del camino biosintético. Propiedades y mecanismo de acción

Regulación del Camino biosintético



Universidad de Buenos Aires
Facultad de Ciencias Exactas y Naturales
Departamento de Química Biológica

34
P

- Mecanismos de regulación
- Porfirias: Clasificación. Porfirias hepáticas y eritropoyéticas. Porfirias Hereditarias y Adquiridas. Signos y Tratamiento: indicaciones etiológicas, sintomáticas y fisiopatológicas.
- El laboratorio de las porfirias. Química clínica de precursores y porfirinas. Técnicas de laboratorio. Ensayos cuali y cuantitativos en muestras biológicas.
- Porfirias Experimentales. Mecanismos de acción de compuestos porfirinogénicos. Acción de drogas sobre Porfirias Humanas Hereditarias.

Biología Molecular de las Porfirias.

- Biología y Genética molecular del gen que codifica la enzima deficiente: localización cromosómica, defectos moleculares y heterogeneidad. Diagnóstico molecular de las porfirias

BIBLIOGRAFIA

- A Batlle (1997) Porfirias y Porfirinas. Aspectos clínicos, bioquímicos y biología molecular. Acta Bioquímica Clínica Latinoamericana,
- Brady J, Jackson H, Roberts A *et al.* Co-inheritance of mutations in the Uroporphyrinogen Decarboxylase and Hemochromatosis Genes Accelerates the Onset of Porphyria Cutanea Tarda. *Dermatol* 2000; **115**: 868-74.
- Bulaj Z, Phillips J, Ajioka R *et al.* Hemochromatosis genes and other factors contributing to the pathogenesis of porphyria cutanea tarda. *Blood* 2000; **95**: 1565-71.
- Cruz-Rojo J, Fontanellas A, Morán-Jiménez MJ, Navarro-Ordóñez S, García-Bravo M, Méndez M, Muñoz-Rivero M & Enríquez de Salamanca R. Precipitating/aggravating factors of porphyria cutanea tarda in spanish patients *Cell. Mol. Biol.* 2002; **48**: 845-52.
- De Siervi A, Rossetti MV, Parera, V, Méndez M, Varela L, & Batlle A. Acute intermittent porphyria: Biochemical and clinical analysis in the Argentinean population. *Clinica Chimica Acta* 1999, **288**, 63-71.
- De Siervi A, , Parera, V, Varela L, Batlle A, & Rossetti MV. Porfiria Variegata: signos cutáneos, agudos y bioquímicos. Primer estudio genético en pacientes argentinos. *Rev Argent Dermatol* 2000, **81**: 94-100.
- De Siervi A, Varela LS, Parera VE, Batlle A, Rossetti MV (2001) Diagnosis of latent acute intermittent porphyria by genetic analysis *Ann Clin Biochem* **38**, 149-152
- Desnick R & astrin K. Congenital Erythropoietic Porphyria: Advances in patogénesis and treatment. (Review). *Br. J. Hematol* 2002, **117**:779-795.
- Fargion S. & Fracanzani, A. Prevalence of hepatitis C virus infection in porphyria cutanea tarda. *J. Hepatol.* 2003, **39**: 635-638.
- Ged C, Megarbane H, Chouery E, Lalanne M, Megarbane A & de Verneuil H. Congenital Erythropoietic Porphyria: report of a novel mutation with absence of clinical manifestations in a homozygous mutant sibling. *J. Invest. Dermatol* 2004, **123**: 589.



Universidad de Buenos Aires
Facultad de Ciencias Exactas y Naturales
Departamento de Química Biológica

35

- Gisbert J, García-Buey L, Pajares J & Moreno-Otero R. Prevalence of hepatitis C virus infection in porphyria cutanea tarda : systematic review and meta-analysis. *J. Hepatol.* 2003, **39**: 620-627.
- Hift RJ, Corrigal AV, Hancock V, Kannemeyer J, Kirsch R & Meissner P. Porphyria Cutanea Tarda: The etiological importance of mutations in the HFE gene and viral infections is population-dependent *Cell. Mol. Biol.* 2002, **48**: 853-859.
- Hift RJ, Davidson B, Van Der Hooft C, Meissner D & Meissner P. Plasma fluorescence scanning and fecal porphyrin analysis for diagnosis of Variegate Porphyria: precise determination of sensitivity and specificity with detection of protoporphyrinogen oxidase mutations as a reference standard. *Clin. Chem.* 2004, **50**: 915-923.
- Hift RJ, Meissner D & Meissner P. A systematic study of the clinical and biochemical expression of variegate porphyria in a large South African family. *Photobiology* 2004, **151**: 465-471.
- Kappas A, Sassa S, Gallbraith RA, Nordmann Y. 1995. The porphyrias . In: Scriver CR, Beaudet AL, Sly WS, Valle D, eds. *The Metabolic Basis of inherited Disease*. McGraw-Hill, New York, pp 2103-2159.
- Kauppinen R & Fraunberg M. Molecular and biochemical studies of Acute Intermittent Porphyria in 196 patients and their families. *Clin. Chem.* 2002, **48**: 1891-1900.
- Kontos A, Ozog D, Bichakjian C & Lim H. Congenital Erythropoietic Porphyria associated with myelodysplasia presenting in a 72 year old man: report of a case and review of the literature. *Br. J. Dermatol.* 2003, **148**: 160.
- Laffargue J; Pierini A, Soliani A, Batlle A, & Parera V. Porfirias en la Infancia. Revisión casuística de niños con Porfiria en un Servicio de Dermatología Pediátrica, Manifestaciones cutáneas. Evaluación de características hereditarias. Propuesta terapéutica. Revisión bibliográfica. *Archivos Argentinos Dermatológicos* 1999, **49**, 49-71.
- Lecha M, Herrero C & Ozalla D. Diagnosis and treatment of the hepatic Porphyrias. *Dermatol. Therapy* 2003, **16**: 65-72.
- Mendez M, Rossetti MV, Batlle A, Parera VE. The role of inherited and acquired factors in the development of porphyria cutanea tarda in the Argentinean population. *J Am Acad Dermatol.* (2005) **52**:417-24.
- Minder EI, Gouya L, Schneider-Yin, Deybach JC. 2002. A genotype-phenotype correlation between null-allele mutations in the Ferrochelatase gene and liver complication in patients with erythropoietic protoporphyria. *Cellular and Molecular Biology* **48**: 91-96.
- Murphy G. Diagnosis and management of the Erythropoietic Porphyrias. *Dermatol. Therapy* 2003, **16**: 57-64
- Nordmann Y & Puy H. Human hereditary hepatic porphyrias. (Review). *Clin. Chim. Acta* 2002, **325**: 17-37.
- Parera V, De Siervi A, Varela LS, Rossetti MV and Batlle A.M del C. Acute Porphyrias in the Argentinean population: A Review. *Cell. Mol. Biol.* 2003, **49** (4): 493-500.
- Sandberg S & Elder, G. Diagnosing acute porphyrias. *Clin. Chem.* 2004, **50**: 803-805
- Shibahara S. The heme oxygenase dilemma in cellular homeostasis: New insights for the feedback regulation of heme catabolism.(Review). *Tohoku J. Exp. Med.* 2003, **200**: 167-186

Bibliografía

Polymer Chemistry-An Introduction, M. P. Stevens, Oxford University Press, (1999, Third Edition). ISBN 0-19-512444-8.

Introduction to Polymers, R. J. Young and P. A. Lovell, Chapman and Hall (1991, 2nd edition). ISBN 0-412-30640-9.

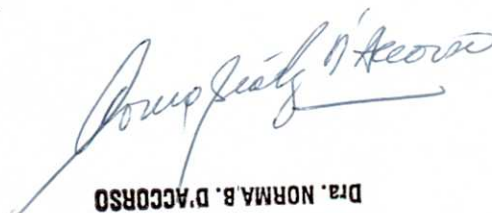
Modern Methods of Polymers Characterization, H. G. Barth and J. W. Mays (Eds), John Wiley & Sons (1991). ISBN 0-471-82814-9.

Physical Chemistry of Macromolecules, S. F. Sun, John Wiley & Sons (1994). ISBN 0-471-59788-0.

Chemistry and Physics of Modern Materials, J. M. G. Cowie, Blackie Academic and Professional (1991, 2nd. edition). ISBN 0-7514-0134-x.

Synthetic Polymers-Technology, Properties and Applications, D. Feldman and A. Barbalata, Chapman & Hall, (1996, First Edition). ISBN 0-412-71040-4.

Specialty Polymers, R. W. Dyson (Ed.), Blackie Academic & Professional, (1998, Second Edition). ISBN 0-7514-0358-x.



Dra. NORMA B. D'ACCORSO



Dra. MARIA C. MATULEWICZ



Dr. OSCAR VARELA
DIRECTOR DEPTO. QUÍMICA ORGÁNICA

19 AGO. 1999