

**FITXA IDENTIFICATIVA****Dades de l'Assignatura**

Codi	43085
Nom	Fisiopatologia de les malalties rares
Cicle	Màster
Crèdits ECTS	4.0
Curs acadèmic	2023 - 2024

Titulació/titulacions

Titulació	Centre	Curs	Període
2141 - M.U. Fisiologia	Facultat de Medicina i Odontologia	1	Segon quadrimestre

Matèries

Titulació	Matèria	Caràcter
2141 - M.U. Fisiologia	3 - Estrès oxidatiu i les seves aplicacions en biomedicina	Obligatòria

Coordinació

Nom	Departament
PALLARDO CALATAYUD, FEDERICO VICENTE	190 - Fisiologia

RESUM

En aquesta assignatura s'estudia la fisiopatologia d'algunes malalties rares que cursen amb estrès oxidatiu. Per a això s'impartiran en primer lloc nocions bàsiques sobre el que són les malalties rares, els problemes inherents al seu estudi, diagnòstic i tractament, amb esment als aspectes socials derivats. Es posarà l'accent principalment en la senyalització redox i de l'estrès oxidatiu en la fisiopatologia de les malalties rares estudiades. Es mostrarà exemples i possibilitats terapèutiques noves. La major part de les classes seran desenvolupades per investigadors convidats i metges especialistes en el camp.

CONEIXEMENTS PREVIS



Relació amb altres assignatures de la mateixa titulació

No heu especificat les restriccions de matrícula amb altres assignatures del pla d'estudis.

Altres tipus de requisits

Es recomana haver cursat les assignatures de Fisiologia, Bioquímica i Biologia Molecular i Genètica i assignatures relacionades amb la Patologia Mèdica, com Fisiopatologia, Patologia General i la assignatura de Malalties Rares del grau de Medicina.

2141 - M.U. Fisiologia

- Que els estudiants sàpiguen aplicar els coneixements adquirits i la seua capacitat de resolució de problemes en entorns nous o poc coneguts dins de contextos més amplis (o multidisciplinaris) relacionats amb la seua àrea d'estudi.
- Que els estudiants siguen capaços d'integrar coneixements i afrontar la complexitat de formular judicis a partir d'una informació que, sent incompleta o limitada, incloga reflexions sobre les responsabilitats socials i ètiques vinculades a l'aplicació dels seus coneixements i judicis.
- Que els estudiants sàpiguen comunicar les conclusions (i els coneixements i les raons últimes que les sustenten) a públics especialitzats i no especialitzats d'una manera clara i sense ambigüitats.
- Que els estudiants posseïsquen les habilitats d'aprenentatge que els permeten continuar estudiant d'una forma que haurà de ser en gran manera autodirigida o autònoma.
- Posseir i comprendre coneixements que aportin una base o oportunitat de ser originals en el desenvolupament i / o aplicació d'idees, sovint en un context de recerca.
- Saber redactar i preparar presentacions per posteriorment exposar-les i defensar-les.
- Buscar, ordenar, analitzar i sintetitzar la informació científica (bases de dades, articles científics, repertoris bibliogràfics) , seleccionant aquella que resulte pertinent per a centrar els coneixements actuals sobre un tema d'interés científic en Fisiologia.
- Valorar la necessitat de completar la seua formació científica, en llengües, informàtica, ètica, etc, assistint a conferències o cursos y/o realitzant activitats complementàries, autoavaluant l'aportació que la realització d'estes activitats suposa per a la seua formació integral.
- Obtindre noves habilitats per al diagnòstic i tractament de malalties rares, així com les seues limitacions, especialment en aquelles malalties que cursen amb inestabilitat gènica i predisposició al càncer.

Conèixer la fisiopatologia dels exemples de malalties rares estudiades.

Conèixer el paper dels radicals lliures, de l'estrès oxidatiu i de la senyalització redox en la fisiopatologia de les malalties rares.

Conèixer els nous abordatges terapèutics de les malalties rares estudiades.

Conèixer els aspectes socials de les malalties rares.



DESCRIPCIÓ DE CONTINGUTS

1. Introducció a l'estudi de les malalties rares

Introducció i generalitats. Epidemiologia de les malalties rares.

2. Mitocondria i Neuropaties

Paper de la mitofagia i la dinàmica mitocondrial en la neuropatia mitocondrial. Paper de les mutacions al DNA mitocondrial

3. Malaltia de Lafora, Malaltia de Dravet y altres epilepsies.

Característiques. Clinical profile. Physiopathology. Potential treatments.

4. Malalties per poliglutamines

Malalties per poliglutamines. Malaltia de Huntington. Atàxies cerebel·loses. Quadre clínic. Etiologia. Fisiopatologia. Possibles abordatges terapèutics

5. Atàxia de Friedreich

Es mostrarà el maneig dun pacient a una unitat datàxia. Algoritme de diagnòstic. Fisiopatologia de la malaltia possibles causes. Noves tractaments i perspectives futures.

6. Síndrome de Down.

La malaltia rara mes freqüent. Aspectes clínics. Fisiopatologia. Estrès oxidatiu. Possibles tractaments futurs.

7. Fibrosi Pulmonar

Epidemiologia. Quadre clínic. Etiologia proposta. Fisiopatologia de la infermetat. Teràpies actuals i en estudi.

8. Progeries

Tipus. Descripció de la malaltia. Etiologia. Fisiopatologia. Tractament. Presentació de resultats del perfil oxidatiu.

**9. Genodermatosis**

Classificació. Fisiopatologia. Exemples estudi. Tractaments

10. Bases Epigenètiques de algunes malalties rares

Definició depigenètica. Mecanismes reguladors epigenètics. Aspectes generals i particulars. Patologia de la epigenètica. Malalties de bases epigenètica. Alguns exemples. Experiments en curs.

11. Noves estratègies terapèutiques per al tractament de les malalties rares

Medicaments orfes. Assajos clínics en Malalties rares.

VOLUM DE TREBALL

ACTIVITAT	Hores	% Presencial
Classes de teoria	24,00	100
Tutories reglades	3,00	100
Altres activitats	2,00	100
Elaboració de treballs individuals	20,00	0
Estudi i treball autònom	15,00	0
Lectures de material complementari	5,00	0
Preparació d'activitats d'avaluació	15,00	0
Preparació de classes de teoria	6,00	0
Resolució de casos pràctics	10,00	0
TOTAL	100,00	

METODOLOGIA DOCENT

- Classes teòriques de lliçó magistral participativa.
- Conferències d'experts en les matèries.
- Debat i discussió dirigida sobre els treballs realitzats.
- Tutories presencials i electròniques amb els professors.

AVALUACIÓ

Sistema d'avaluació:



Avaluació contínua, es valorarà:

-Preguntes del professor, avaluació per mig de qüestionaris específics relacionats en les classes impartides.

valoració sobre 10 punts.

Qualificació mínima per aprovar: 5 punts.

REFERÈNCIES

Bàsiques

- - <http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES>
- <http://www.ciberer.es>
- Orphanet Activity Report 2018
(disponible en <https://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/ActivityReport2018.pdf>)
- <http://www.ciberer.es>
- Enfermedades raras y medicamentos huérfanos de Jules J. Berman, Elsevier España, S.L.U. (9788490229194) ISBN: 8490229198 ISBN-13: 9788490229194
- Epigenetic Biomarkers and Diagnostics (English Edition) . Dr. José Luis García Giménez (Editor). Academic Press. ISBN de origen : 0128018992

Complementàries

- Cada profesor aportará para su tema referencias complementarias.