

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

<b>Codi</b>	36355
<b>Nom</b>	Malalties rares
<b>Cicle</b>	Grau
<b>Crèdits ECTS</b>	4.5
<b>Curs acadèmic</b>	2024 - 2025

**Titulació/titulacions**

<b>Titulació</b>	<b>Centre</b>	<b>Curs</b>	<b>Període</b>
1204 - Grau Medicina	Facultat de Medicina i Odontologia	4	Segon quadrimestre

**Matèries**

<b>Titulació</b>	<b>Matèria</b>	<b>Caràcter</b>
1204 - Grau Medicina	18 - Optativas	Optativa

**Coordinació**

<b>Nom</b>	<b>Departament</b>
ROMA MATEO, CARLOS	190 - Fisiologia
TORTAJADA GIRBES, MIGUEL	290 - Pediatria, Obstetrícia i Ginecologia

**RESUM**

L'assignatura optativa "Malalties rares" té per finalitat generar un espai acadèmic i formatiu que aporte eines que permeten l'estudiant i futur professional de la salut afrontar una malaltia òrfena. Amb aquesta assignatura es pretén suplir la manca de formació específica en aquest camp. S'ha de remarcar la importància d'abordar les malalties rares en el procés formatiu dels professionals sanitaris, ja que requereixen una sèrie de coneixements i habilitats específics. Es desenvolupa una estratègia formativa que compregua continguts específics de les malalties rares i que presente mesures que tinguen com a finalitat potenciar la sensibilització i l'interès envers el problema que plantegen.

**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**

N'hi ha prou amb qualsevol estudi de grau per accedir als coneixements epidemiològics. Tanmateix, la seua aplicació en el camp de les malalties rares requereix que l'estudiant estiga familiaritzat almenys amb certs aspectes de la biologia i la fisiopatologia humana.

### **1204 - Grau Medicina**

- Que els estudiants sàpien aplicar els seus coneixements al seu treball o vocació d'una forma professional i posseïsquen les competències que solen demostrar-se per mitjà de l'elaboració i defensa d'arguments i la resolució de problemes dins de la seua àrea d'estudi.
- Que els estudiants tinguen la capacitat d'arreglar i interpretar dades rellevants (normalment dins de la seua àrea d'estudi) per emetre judicis que incloguen una reflexió sobre temes rellevants d'índole social, científica o ètica.
- Comprendre i reconèixer els efectes, mecanismes i manifestacions de la malaltia sobre l'estructura i la funció del cos humà.
- Reconèixer els determinants de salut en la població, tant els genètics com els dependents del gènere i estil de vida, demogràfics, ambientals, socials, econòmics, psicològics i culturals.
- Organitzar i planificar adequadament la càrrega de treball i el temps en les activitats professionals.
- Capacitat per treballar en equip i mper relacionar-se amb altres persones del mateix o distint àmbit professional.
- Capacitat de crítica i autocrítica.
- Capacitat per comunicar-se amb col·lectius professionals d'altres àrees.
- Reconeixement de la diversitat i multiculturalitat.
- Considerar l'ètica com a valor primordial en la pràctica professional.
- Tener capacitat de treballar en un context internacional.

### **1. L'estudiant ha d'adquirir coneixements en:**

- a. Concepte de malaltia rara.
- b. Diferents aspectes clínics relacionats amb les malalties rares.



- c. Localització de recursos i informació sobre les malalties rares.
- d. Aspectes de prevenció i detecció precoç de malalties rares i tècniques necessàries per fer-ho: cribratge neonatal, diagnòstic genètic, etc.
- e. Aspectes terapèutics: teràpies avançades, medicaments orfes, coadjuvants, i productes sanitaris.
- f. Aspectes de la problemàtica social i de l'atenció socio sanitària.
- g. Noves línies de recerca en aquest camp.

**2. L'estudiant ha de conèixer els aspectes més rellevants de:**

- a. Característiques generals i específiques de les malalties rares.
- b. Característiques generals i específiques dels medicaments orfes.
- c. Normativa legal nacional i internacional i polítiques aplicades entorn de les malalties rares i els medicaments orfes.
- d. Principals organismes, institucions, xarxes i portals sanitaris relacionats amb les malalties rares.

**3. L'estudiant ha d'adquirir competència en grau variable sobre:**

- a. Associacions de pacients afectats de malalties rares.
- b. Coordinació entre nivells assistencials. Atenció farmacèutica i seguiment farmacoterapèutic en el camp de les malalties rares.

## DESCRIPCIÓ DE CONTINGUTS

### 1. TEMES TEÒRICS

1. Malalties rares. Introducció i generalitats. Epidemiologia. Classificació general de les malalties rares.
2. Bases de l'herència i dels patrons d'herència mendeliana. Coneixement dels models no mendelians d'herència (mitocondrial, lligada al sexe, empremta genètica, etc.). Polimorfismes genètics i mutacions. Concepte de malaltia hereditària (penetrància, expressivitat, heterogeneïtat genètica i fenotípica).
3. Bases moleculars de les malalties rares. Malalties per defecte en la síntesi o el catabolisme de molècules complexes: malalties lisosomals, peroxisomals i malalties de transport i processament intracel·lular. Malalties per acumulació de substàncies tòxiques: aminoacidopaties, aciduries orgàniques, trastorns del cicle de la urea, intolerància a sucres. Malalties per dèficit energètic, com glucogenosi, defectes de la gluconeogènesi, acidemies làctiques congènites, trastorns de l'oxidació dels àcids grassos i malalties de la cadena respiratòria mitocondrial
4. Estratègia en malalties rares del Sistema Nacional de Salut (registres sanitaris, detecció precoç i diagnòstic). Legislació sobre malalties rares. Importància de la recerca biomèdica en MR. Eines d'informació sobre malalties rares (Orphanet, Eurordis



- ).
5. Anomalies congènites.
  6. Malalties rares infeccioses i parasitàries.
  7. Malalties rares nefrourològiques.
  8. Malalties rares endocrines i metabòliques.
  9. Malalties rares del sistema nerviós i dels òrgans dels sentits.
  10. Malalties rares del sistema cardiovascular.
  11. Malalties rares de l'aparell respiratori.
  12. Malalties rares del sistema osteomioarticular i del teixit connectiu.
  13. Malalties rares onco-hematològiques
  14. Malalties rares d'origen immunitari. Malalties autoimmunes.
  15. Malalties rares del de la pell i del teixit subcutani.
  16. Aspectes psicosocials de les malalties rares.
  17. Aspectes terapèutics de les malalties rares. Concepte de medicaments orfes.

## 2. CLASSES PRÀCTIQUES

1. Exposició de casos clínics / treballs en forma de seminaris, centrats en els temes específics sobre patologies que s'impartiran durant les classes de teoria.
2. Assistència a tallers i xerrades sobre malalties rares, en aula d'informàtica i amb participació d'oradors especialistes en cada camp, amb la següent programació:

Taller 1. Epidemiologia i bases de dades en Malalties Rares

Taller 2. Associacions de pacients

Taller 3. Epigenètica de les MR

Taller 4. Empreses de base biotecnològica per al diagnòstic de MR

Taller 5. Aspectes psicosocials de les MR

## VOLUM DE TREBALL

ACTIVITAT	Hores	% Presencial
Classes de teoria	19,00	100
Seminaris	16,00	100
Pràctiques en aula informàtica	10,00	100
Assistència a esdeveniments i activitats externes	10,00	0
Elaboració de treballs en grup	8,00	0
Elaboració de treballs individuals	10,00	0
Estudi i treball autònom	6,00	0
Lectures de material complementari	4,00	0
Preparació d'activitats d'avaluació	6,00	0
Preparació de classes de teoria	8,00	0
Preparació de classes pràctiques i de problemes	8,00	0



Resolució de casos pràctics	4,00	0
Resolució de qüestionaris on-line	3,50	0
<b>TOTAL</b>	<b>112,50</b>	

## METODOLOGIA DOCENT

En las clases teóricas, el profesor exposa mediante lección magistral los conceptos y contenidos más importantes, de forma estructurada, para la obtención de los conocimientos y habilidades que los alumnos deben adquirir. Se potencia la participación de los estudiantes. Los estudiantes pueden disponer del material didáctico utilizado por el profesor, si éste lo considera adecuado, a partir del recurso electrónico del Aula Virtual.

Prácticas de aula: seminarios. En grupos reducidos, el profesor plantea temas especializados en profundidad, estudios de casos, manejo de bibliografía, temas de actualidad... Se potencia el trabajo en grupo y la presentación oral. Puede entenderse como aprendizaje cooperativo.

Estudio de casos clínicos. Análisis intensivo y completo de un hecho, problema o suceso real con el fin de conocerlo, interpretarlo, contrastar datos, diagnosticarlo y, en ocasiones, entrenarse en los posibles procedimientos alternativos de solución.

Prácticas en unidades de dismorfología pediátrica, servicios de genética y asociaciones de pacientes afectados por enfermedades raras.

La docencia se impartirá siguiendo los criterios de sostenibilidad y desde la adecuada perspectiva de género.

## AVALUACIÓ

L'avaluació es farà de forma contínua i es valoraran totes les activitats formatives realitzades (teoria i pràctiques).

La part TEÒRICA (50% de la qualificació final) inclou les lliçons impartides durant les classes: s'avaluaran mitjançant una prova escrita de 30 preguntes d'elecció múltiple (sense penalització per resposta incorrecta), amb un valor total de 5 punts.

La part PRÀCTICA (50% de la qualificació final) inclou la realització de seminaris en equip, que s'avaluarà mitjançant presentació oral i defensa dels treballs, sumant un total de 4 punts; i l'assistència als tallers / xerrades, que s'avaluarà amb 1 punt.

La qualificació final serà la suma de les dues parts, teòrica i pràctica. Totes dues s'han d'aprovar per separat, de manera que s'ha d'obtenir un mínim de 2'5 punts en cada part (teoria i pràctiques), sent per tant necessari presentar-se a l'examen teòric per a aprovar. La nota màxima de l'assignatura serà de 10 i la nota per l'aprovat serà de 5.



És requisit per a accedir a l'avançament de convocatòria d'aquesta assignatura que l'estudiant haja cursat la totalitat de les seves pràctiques.

L'assistència a l'exposició dels treballs pràctics serà obligatòria.

L'assistència a les sessions pràctiques és obligatòria. La no assistència injustificada a més d'un 20% de les mateixes, suposarà la impossibilitat d'aprovar l'assignatura.

Es recorda als alumnes la importància de fer les enquestes d'avaluació a tot el professorat de les assignatures del grau.

## REFERÈNCIES

### Bàsiques

- IZQUIERDO M, AVELLANEDA A. Enfermedades Raras: Un enfoque práctico. 1a Edición. Madrid: ISCIII; 2004.
- Servicio de Pediatría. Hospital Universitario «Marqués de Valdecila». Universidad de Cantabria. Necesidades de los pacientes pediátricos con enfermedades raras y de sus familias en Cantabria. Documentos 69/2005. Real Patronato sobre Discapacidad. Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales.
- POSADA DE LA PAZ M, GROFT STEPHEN C, eds. Rare diseases epidemiology. Series: Advances in Experimental Medicine and Biology, Vol. 686. 1ªed. Springer; 2010.
- Instituto de Investigación en Enfermedades Raras. ISCIII. Registro de Enfermedades Raras. Disponible en: <https://registroraras.isciii.es>
- KLEIN DE ZIGHELBOIM E, GALLARDO JUGO BE, CHÁVEZ PASTOR M, ABARCA BARRIGA HH. Atlas de Dismorfología Pediátrica. Fondo Editorial del Instituto Nacional de Salud del Niño. Lima, Perú 2012.
- Estrategia en enfermedades raras del Sistema nacional de Salud. Sanidad 2009. Ministerio de Sanidad y Política Social. Disponible en:  
  
<https://www.mscbs.gob.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/docs/enfermedadesRaras.pdf>
- Enfermedades raras y medicamentos huérfanos. Jules J. Berman. Elsevier 2015
- Recursos-e Salud: ClinicalKey Student. Elsevier (Scopus, ScienceDirect):  
[uv-es.libguides.com/RecursosSalut/BibliotecaSalut](http://uv-es.libguides.com/RecursosSalut/BibliotecaSalut)