FICHA IDENTIFICATIVA

Datos de la Asignatura

Código	36355
Nombre	Enfermedades raras
Ciclo	Grado
Créditos ECTS	4.5
Curso académico	2018 - 2019

Titulación(es)

Titulación	Centro	Curso	Periodo
1204 - Grado de Medicina	Facultad de Medicina y Odontología	4	Segundo cuatrimestre

Materias

Titulación	Materia	Caracter
1204 - Grado de Medicina	18 - Optativas	Optativa

Coordinación

Nombre	Departamento
CODOÑER FRANCH, PILAR	290 - Pediatría, Obstetricia y Ginecología

RESUMEN

La materia optativa “Enfermedades raras” tiene como finalidad generar un espacio académico y formativo, que brinde herramientas para el afrontamiento del estudiante y futuro profesional de la salud, ante una enfermedad huérfana. Con esta asignatura se pretende suplir la carencia de formación específica en este campo, siendo necesario resaltar la importancia del abordaje de las enfermedades raras en el proceso formativo de los profesionales sanitarios puesto que requiere de una serie de conocimientos y habilidades específicos. Se desarrolla una estrategia formativa que comprende contenidos específicos de enfermedades raras y que contemple medidas que tengan como fin potenciar la sensibilización y el interés hacia el problema de las mismas.

CONOCIMIENTOS PREVIOS

Relación con otras asignaturas de la misma titulación

No se han especificado restricciones de matrícula con otras asignaturas del plan de estudios.

Otros tipos de requisitos

Cualquier estudio de grado es suficiente para acceder a los conocimientos epidemiológicos. Sin embargo, su aplicación al campo de las enfermedades raras requiere que al menos exista una familiarización con ciertos aspectos de la biología y la fisiopatología humana.

COMPETENCIAS

1204 - Grado de Medicina

- 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.
- 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.
- Comprender y reconocer los efectos, mecanismos y manifestaciones de la enfermedad sobre la estructura y función del cuerpo humano.
- Reconocer los determinantes de salud en la población, tanto los genéticos como los dependientes del género y estilo de vida, demográficos, ambientales, sociales, económicos, psicológicos y culturales.
- Organizar y planificar adecuadamente la carga de trabajo y el tiempo en las actividades profesionales.
- Capacidad para trabajar en equipo y para relacionarse con otras personas del mismo o distinto ámbito profesional.
- Capacidad de crítica y autocrítica.
- Capacidad para comunicarse con colectivos profesionales de otras áreas.
- Reconocimiento de la diversidad y multiculturalidad.
- Considerar la ética como valor primordial en la práctica profesional.
- Tener capacidad de trabajar en un contexto internacional.

RESULTADOS DE APRENDIZAJE

1. El estudiante adquirirá conocimientos en:

a. Concepto de enfermedad rara.

b. Diferentes aspectos clínicos relacionados con las enfermedades raras.

c. Localización de recursos e información sobre ellas.

d. Aspectos de su prevención y detección precoz, y las técnicas necesarias para ello: cribado neonatal, diagnóstico genético, etc.

e. Aspectos terapéuticos: terapias avanzadas, medicamentos huérfanos, coadyuvantes y productos sanitarios.

f. Aspectos de la problemática social y atención sociosanitaria.

g. Nuevas líneas de investigación en este campo.

2. El estudiante conocerá los aspectos más relevantes de:

a. Características generales y específicas de las enfermedades raras.

b. Características generales y específicas de los medicamentos huérfanos.

c. Normativa legal nacional e internacional y políticas aplicadas en torno a las enfermedades raras y los medicamentos huérfanos.

d. Principales organismos, instituciones, redes y portales sanitarios relacionados con las enfermedades raras.

3. El estudiante adquirirá competencia en grado variable sobre:

a. Asociaciones de pacientes afectos de enfermedades raras.

b. Coordinación entre niveles asistenciales. Atención farmacéutica y seguimiento farmacoterapéutico en el campo de las enfermedades raras.

DESCRIPCIÓN DE CONTENIDOS

1. TEMAS TEÓRICOS

1. Enfermedades Raras. Introducción y generalidades. Epidemiología. Clasificación general de las enfermedades raras
2. Bases de la herencia y de los patrones de herencia mendeliana. Conocimiento de los modelos no mendelianos de herencia (mitocondrial, ligada al sexo, impronta genética, etc.). Polimorfismos genéticos y mutaciones. Concepto de Enfermedad hereditaria (penetrancia, expresividad, heterogeneidad genética y fenotípica
3. Bases moleculares de las enfermedades raras. Enfermedades por defecto en la síntesis o el catabolismo de moléculas complejas: enfermedades lisosomales, peroxisomales y enfermedades de

transporte y procesamiento intracelular. Enfermedades por acúmulo de sustancias tóxicas: aminoacidopatías, acidurias orgánicas, trastornos del ciclo de la urea, intolerancia a azúcares. Enfermedades por déficit energético, como glucogenosis, defectos de la gluconeogénesis, acidemias lácticas congénitas, trastornos de la oxidación de los ácidos grasos y enfermedades de la cadena respiratoria mitocondrial

4. Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud (registros sanitarios, detección precoz y diagnóstico). Legislación sobre enfermedades raras. Importancia de la investigación biomédica en enfermedades raras. Herramientas de información sobre enfermedades raras (Orphanet, Eurordis)

5. Anomalías congénitas

6. Enfermedades raras infecciosas y parasitarias

7. Enfermedades raras nefrourológicas

8. Enfermedades raras endocrinas y metabólicas

9. Enfermedades raras del sistema nervioso y órganos de los sentidos

10. Enfermedades raras del sistema cardiovascular

11. Enfermedades raras del aparato respiratorio

12. Enfermedades raras del sistema osteo-mioarticular y tejido conectivo

13. Enfermedades raras onco-hematológicas

14. Enfermedades raras de origen inmunitario. Enfermedades autoinmunes

15. Enfermedades raras de la piel y tejido subcutáneo

16. Aspectos psicosociales de las ER

17. Aspectos terapéuticos de las ER. Concepto de medicamentos huérfanos

2. CLASES PRÁCTICAS

1. Se llevarán a cabo talleres eminentemente prácticos (en aula de informática) en las diferentes disciplinas clínicas que enseñen a los alumnos aquellas habilidades que les permitan sospechar la enfermedad, tratar con el enfermo y su entorno y facilitarle todo lo necesario para paliarla (tratamientos farmacológicos y no farmacológicos, rehabilitación, apoyo socio sanitario, etc.).

2. Exposición de casos clínicos en forma de seminarios.

VOLUMEN DE TRABAJO

ACTIVIDAD	Horas	% Presencial
Clases de teoría	19,00	100
Seminarios	16,00	100
Prácticas en aula informática	10,00	100
Asistencia a eventos y actividades externas	10,00	0
Elaboración de trabajos en grupo	8,00	0
Elaboración de trabajos individuales	10,00	0
Estudio y trabajo autónomo	6,00	0
Lecturas de material complementario	4,00	0
Preparación de actividades de evaluación	6,00	0
Preparación de clases de teoría	8,00	0
Preparación de clases prácticas y de problemas	8,00	0
Resolución de casos prácticos	4,00	0
Resolución de cuestionarios on-line	3,50	0
TOTAL	**112,50**	

METODOLOGÍA DOCENTE

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

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

Estudio de casos clínicos. Análisis intensivo y completo de un hecho, problema o suceso real con la finalidad 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 afectos de enfermedades raras.

EVALUACIÓN

La evaluación se hará de forma continua y se valorarán todas las actividades formativas realizadas.

Para la **evaluación teórica** (50% de la calificación final) se realizará una prueba de preguntas de elección múltiple (40 % de la nota) más la asistencia a las diferentes empresas, entidades e instituciones (10% de la nota).

Para la **evaluación práctica** (50% de la calificación final) se realizarán ejercicios individuales o en equipo, con presentación oral y defensa de trabajos (40% de la nota) más la asistencia a las diferentes empresas, entidades e instituciones (10 % de la nota).

Es requisito para acceder al adelanto de convocatoria de esta asignatura que el estudiante haya cursado la totalidad de sus prácticas.

La asistencia a las prácticas será obligatoria.

REFERENCIAS

Básicas

- 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. 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.