

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

Codi	36355
Nom	Malalties rares
Cicle	Grau
Crèdits ECTS	4.5
Curs acadèmic	2019 - 2020

Titulació/titulacions

Titulació	Centre	Curs	Període
1204 - Grau de Medicina	Facultat de Medicina i Odontologia	4	Segon quadrimestre

Matèries

Titulació	Matèria	Caràcter
1204 - Grau de Medicina	18 - Optativas	Optativa

Coordinació

Nom	Departament
CODOÑER FRANCH, PILAR	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 comprenga 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.

COMPETÈNCIES

1204 - Grau de 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 collectius professionals daltres àrees.
- Reconeixement de la diversitat i multiculturalitat.
- Considerar ètica com a valor primordial en la pràctica professional.
- Tener capacitat de treballar en un context internacional.

RESULTATS DE L'APRENTATGE

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 sociosanitària.
- 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, acidèmies 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. Es duran a terme tallers eminentment pràctics (a l'aula informàtica) en les diferents disciplines clíniques que ensenyen als alumnes aquelles habilitats que els permeten sospitar la malaltia, tractar amb el malalt i el seu entorn i facilitar-li tot el que calga per pal·liar-la (tractaments farmacològics i no farmacològics, rehabilitació, suport sociosanitari, etc.).

2. Exposició de casos clínics en forma de seminaris.

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



TOTAL	112,50
-------	--------

METODOLOGIA DOCENT

En les classes teòriques, el professor exposa mitjançant lliçó magistral els conceptes i continguts més importants, de manera estructurada, per a l'obtenció dels coneixements i les habilitats que els alumnes han d'adquirir. Es potencia la participació dels estudiants. Els estudiants poden disposar del material didàctic utilitzat pel professor, si aquest ho considera adequat, a partir del recurs electrònic de l'Aula Virtual.

Pràctiques d'aula: seminaris. En grups reduïts, el professor planteja temes especialitzats en profunditat, estudis de casos, maneig de bibliografia, temes d'actualitat... Es potencia el treball en grup i la presentació oral. Es pot entendre com a "aprenentatge cooperatiu".

Estudi de casos clínics. Anàlisi intensiva i completa d'un fet, problema o succés real amb la finalitat de conèixer-lo, interpretar-lo, contrastar dades, diagnosticar-lo i, en ocasions, entrenar-se en els possibles procediments alternatius de solució.

Pràctiques en unitats de dismorfologia pediàtrica, serveis de genètica i associacions de pacients afectats de malalties rares.

AVALUACIÓ

L'avaluació es fa de manera contínua i es valoren totes les activitats formatives realitzades.

Per a l'**avaluació teòrica** (50% de la qualificació final), es realitza una prova de preguntes d'elecció múltiple (40 % de la nota) més l'assistència a les diferents empreses, entitats i institucions (10% de la nota).

Per a l'**avaluació pràctica** (50% de la qualificació final) es realitzen exercicis individuals o en equip, amb presentació oral i defensa de treballs (40% de la nota) més l'assistència a les diferents empreses, entitats i institucions (10 % de la nota).

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

L'assistència a les pràctiques serà obligatòria.



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. <https://registoraras.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.

ADDENDA COVID-19

Aquesta addenda només s'activarà si la situació sanitària ho requereix i previ acord del Consell de Govern

1. Contenidos

Se mantienen los contenidos inicialmente recogidos en la guía docente, excepto la reunión con la Asociación de enfermos afectos del Síndrome de Prader Willi, en la que venían a explicar sus vivencias con la enfermedad. Tenía 2h de duración y se sustituye por trabajo autónomo de los alumnos con la realización de un proyecto de enfoque diagnóstico y terapéutico de un paciente sospechoso de padecer una enfermedad rara.

Se ha mantenido las sesiones programadas en las mismas fechas y horas con la misma duración que tenían en el momento del inicio de la docencia no presencial. Se han ido realizando mediante docencia no presencial las 6 horas que restaban de teoría. Se mantiene las dos horas de sesiones prácticas en las que se realizaba una reunión con Asociaciones de enfermos, pero se sustituyen estas reuniones por un proyecto elaborado por los alumnos mediante trabajo autónomo, con material aportado por los profesores y subido al aula virtual.

3. Metodología docente



Se dispondrá en el aula virtual de las presentaciones de las clases y de los seminarios. Mismos materiales previstos en la guía docente original para la docencia presencial. Utilización del foro del aula virtual para aclarar dudas. Se propondrá la realización de un proyecto elaborado por los alumnos acerca del enfoque diagnóstico y terapéutico de un paciente con enfermedad rara, que será realizado en grupos de 4-5 alumnos. Cada uno especificará la tarea que ha realizado en el grupo. Se proporcionará bibliografía en el aula virtual.

Se mantiene la programación de tutorías virtuales (atención en 48 h laborables máximo por correo electrónico).

4. Evaluación

Se suprime la evaluación teórica y se pasa a un sistema de evaluación práctica del trabajo realizado por los alumnos en la que :Se mantienen las notas resultantes de la evaluación continua obtenidas antes de la entrada en vigor del estado de alarma (50 % de la calificación final).

Elaboración de un proyecto de enfoque diagnóstico y terapéutico de un paciente con enfermedad rara que será elaborado de forma grupal (4-5 alumnos) en el que se determinará el papel y las tareas a realizar por cada uno de los integrantes del grupo. Se subirá al aula virtual, en el apartado Tarea y se enviará por "Quickmail" del aula virtual (50 % de la calificación final).

5. Bibliografía

La bibliografía recomendada se mantiene y se añadirá textos informativos para la realización del proyecto como lecturas recomendadas, que se subirán como material al aula virtual por parte del profesorado.