

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

Codi	43085
Nom	Fisiopatologia de les malalties rares
Cicle	Màster
Crèdits ECTS	4.0
Curs acadèmic	2019 - 2020

Titulació/titulacions

Titulació	Centre	Curs	Període
2141 - M.U. Fisiologia 12-V.2	Facultat de Medicina i Odontologia	1	Segon quadrimestre

Matèries

Titulació	Matèria	Caràcter
2141 - M.U. Fisiologia 12-V.2	3 - Estrès oxidatiu i les seves aplicacions en biomedicina	Obligatòria

Coordinació

Nom	Departament
DASI FERNANDEZ, FRANCISCO JOSE	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 d'unes certes malalties rares. Es mostrarà exemples i possibilitats terapèutiques noves. La major part de les classes seran desenvolupades per investigadors convidats 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 i de Bioquímica i Biologia Molecular i assignatures relacionades amb la Patologia, com ara Fisiopatologia i Patologia General.

COMPETÈNCIES

2141 - M.U. Fisiologia 12-V.2

- 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.

RESULTATS DE L'APRENENTATGE

Conèixer la definició malaltia rara i les seves característiques.

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. Introducción al estudio de las enfermedades raras

2. Bases moleculares de las Enfermedades Raras

Genètica bàsica. Introducció a l'estrès oxidatiu i a la senyalització redox.

3. Malalties rares del sistema nerviós

Fisiopatologia. Diagnòstic. Tractament. Estrès oxidatiu i senyalització redox. Noves línies de recerca.

4. Trastorns neurodegeneratius rars que afecten la funció motora. Esclerosi lateral amiotròfica i Esclerosi múltiple en la infància.

Fisiopatologia. Diagnòstic. Tractament. Estrès oxidatiu i senyalització redox. Noves línies de recerca.

5. Enfermedades raras del aparato respiratorio

6. Enfermedades raras del aparato digestivo

7. Enfermedades raras del sistema osteo-articular

8. Enfermedades raras de la piel

9. Enfermedades raras del sistema renal

10. Nuevas estrategias terapéuticas para el tratamiento de las enfermedades raras

**11. Comunicación y enfermedades raras****12. Aspectos psicosociales de las enfermedades raras****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

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

AVALUACIÓ**Sistema d'avaluació:**

Examen escrit format per preguntes de resposta múltiple: valoració sobre 10 punts.

Qualificació mínima per aprovar: 5 punts.



REFERÈNCIES

Bàsiques

- <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php>

Complementàries

- Cada professor aportarà para su tema referencias complementarias.

ADDENDA COVID-19

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