

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

Codi	43085
Nom	Fisiopatologia de les malalties rares
Cicle	Màster
Crèdits ECTS	4.0
Curs acadèmic	2020 - 2021

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 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 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 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. Bases moleculars de les malalties rares

Genètica bàsica. Herència mendeliana i no mendeliana. Malalties hereditàries. Introducció a l'estrès oxidatiu.

3. Malalties rares del sistema nerviós

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

4. Trastorns neurodegeneratius que afecten la funció motora: ELA i EM en la infància

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

5. Malalties rares del aparell respiratori

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

6. Malalties rares del aparell digestiu

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

7. Malalties rares del sistema osteo-articular

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

8. Malalties rares de la pell

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

9. Malalties rares del sistema renal

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

**10. Noves estratègies terapèutiques per al tractament de les malalties rares**

Els medicaments orfes. Assajos clínics amb Malalties Rares.

11. Comunicació i malalties rares

Importància dels mitjans de comunicació al camp de les malalties rares.

12. Aspectes psicosocials de les malalties rares

Aspectes psicosocials. Les associacions de pacients.

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:



- 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

NOMÉS EN EL CAS DE NO SER POSSIBLE LA DOCÈNCIA I L'AVALUACIÓ PRESENCIAL:

1. Continguts

Es mantenen els continguts recollits en la guia docent.

2. Volum de treball i planificació temporal de la docència

Es manté el pes de les diferents activitats que sumen les hores de dedicació en crèdits ECTS marcades a la guia docent.

Es manté les dates i hores de docència programades.

3. Metodologia docent

Tant els temes teòrics, com les tutories es duren a terme de forma virtual.

4. Avaluació

Es manté el sistema d'avaluació de la guia docent, però amb la realització de l'examen en línia mitjançant un qüestionari amb preguntes d'opció múltiple que es realitzarà en el dia i hora previstos en el calendari d'exàmens aprovat en la titulació.

5. Bibliografia



Es manté la bibliografia recomanada a la guia docent.

