

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

<b>Codi</b>	43085
<b>Nom</b>	Fisiopatologia de les malalties rares
<b>Cicle</b>	Màster
<b>Crèdits ECTS</b>	4.0
<b>Curs acadèmic</b>	2021 - 2022

**Titulació/titulacions**

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

**Matèries**

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

**Coordinació**

<b>Nom</b>	<b>Departament</b>
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'interès 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'APRENTATGE**

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
<b>TOTAL</b>	<b>100,00</b>	

## 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 duran 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 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.