

**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>	2023 - 2024

**Titulació/titulacions**

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

**Matèries**

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

**Coordinació**

<b>Nom</b>	<b>Departament</b>
PALLARDO CALATAYUD, FEDERICO VICENTE	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, Bioquímica i Biologia Molecular i Genètica i assignatures relacionades amb la Patologia Mèdica, com Fisiopatologia, Patologia General i la assignatura de Malalties Rares del grau de Medicina.

## COMPETÈNCIES (RD 1393/2007) // RESULTATS DE L'APRENTATGE (RD 822/2021)

### 2141 - M.U. Fisiologia

- 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 D'APRENTATGE (RD 1393/2007) // SENSE CONTINGUT (RD 822/2021)

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. Mitocondria i Neuropaties

Paper de la mitofagia i la dinàmica mitocondrial en la neuropatia mitocondrial. Paper de les mutacions al DNA mitocondrial

### 3. Malaltia de Lafora, Malaltia de Dravet y altres epilepsies.

Característiques. Clinical profile. Physiopathology. Potential treatments.

### 4. Malalties per poliglutamines

Malalties per poliglutamines. Malaltia de Huntington. Atàxies cerebel·loses. Quadre clínic. Etiologia. Fisiopatologia. Possibles abordatges terapèutics

### 5. Atàxia de Friedreich

Es mostrarà el maneig dun pacient a una unitat datàxia. Algoritme de diagnòstic. Fisiopatologia de la malaltia possibles causes. Noves tractaments i perspectives futures.

### 6. Síndrome de Down.

La malaltia rara mes freqüent. Aspectes clínics. Fisiopatologia. Estrès oxidatiu. Possibles tractaments futurs.



### 7. Fibrosi Pulmonar

Epidemiologia. Quadre clínic. Etiologia proposta. Fisiopatologia de la infermetat. Teràpies actuals i en estudi.

### 8. Progeries

Tipus. Descripció de la malaltia. Etiologia. Fisiopatologia. Tractament. Presentació de resultats del perfil oxidatiu.

### 9. Genodermatosis

Classificació. Fisiopatologia. Exemples destudi. Tractaments

### 10. Bases Epigenètiques de algunes malalties rares

Definició depigenètica. Mecanismes reguladors epigenètics. Aspectes generals i particulars. Patologia de la epigenètica. Malalties de bases epigenètica. Alguns exemples. Experiments en curs.

### 11. Noves estratègies terapèutiques per al tractament de les malalties rares

Medicaments orfes. Assajos clínics en Malalties rares.

## 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:

*Avaluació contínua, es valorarà:*

*-Preguntes del professor, avaluació per mig de qüestionaris específics relacionats en les classes impartides.*

valoració sobre 10 punts.

Qualificació mínima per aprovar: 5 punts.

## REFERÈNCIES

### Bàsiques

- - <http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES>
- <http://www.ciberer.es>
- Orphanet Activity Report 2018  
(disponible en <https://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/ActivityReport2018.pdf>)
- <http://www.ciberer.es>
- Enfermedades raras y medicamentos huérfanos de Jules J. Berman, Elsevier España, S.L.U. (9788490229194) ISBN: 8490229198 ISBN-13: 9788490229194
- Epigenetic Biomarkers and Diagnostics (English Edition) . Dr. José Luis García Giménez (Editor). Academic Press. ISBN de origen : 0128018992

### Complementàries

- Cada profesor aportará para su tema referencias complementarias.