Universidad Zaragoza

# 26739 - Enfermedades raras en el niño

**Información del Plan Docente**

| | |
|---|---|
| **Año académico** | 2017/18 |
| **Centro académico** | 104 - Facultad de Medicina |
| **Titulación** | 304 - Graduado en Medicina |
| **Créditos** | 4.0 |
| **Curso** | 5 |
| **Periodo de impartición** | Primer Semestre |
| **Clase de asignatura** | Optativa |
| **Módulo** | --- |

## 1.Información Básica

### 1.1.Introducción

Las enfermedades raras son actualmente un grupo importante de patologías que por su condición de poco frecuentes requieren un abordaje multidisciplinar tanto a nivel médico como socio-sanitario.

Dada su baja frecuencia, es habitual que tanto los profesionales médicos como los profesionales del área socio-sanitaria carezcan de la experiencia necesaria para su correcto abordaje, su manejo y, si está disponible, su tratamiento.

Es por ello por lo que las autoridades sanitarias correspondientes, tanto a nivel autonómico, nacional y europeo hayan abordado el problema de una forma global para avanzar en su conocimiento y terapeútica, así como para instaurar recursos específicos para investigar en todos los aspectos relacionados con ellas (médico, sanitario, social, etc...)

Todo lo mencionado anteriormente, junto con la necesidad una atención médica básica a los pacientes afectados, hace que esté justificada la inclusión de este tema en los planes de estudios del Grado de Medicina.

### 1.2.Recomendaciones para cursar la asignatura

Es recomendable, aunque no imprescindible, estar matriculado en cualquiera los siguientes Grados:

1. Medicina
2. Enfermería
3. Fisioterapia
4. Terapia Ocupacional

### 1.3.Contexto y sentido de la asignatura en la titulación

Como se ha dicho previamente, las enfermedades raras aparecen en su mayoría en la edad pediátrica, en algunos casos ya desde el nacimiento (congénitas). Su diagnóstico precoz es fundamental para un adecuado tratamiento o manejo terapeútico.

El estudiante de Medicina y otros Grados en Ciencias de la Salud deben conocer la existencia de las enfermedades raras, reconociendo los principales síntomas, formas de diagnóstico, tratamiento e historia natural de las más prevalentes. También han de ser conscientes de la importancia de estas enfermedades como problema prioritario en

nuestro Sistema Nacional de Salud.

## 1.4.Actividades y fechas clave de la asignatura

Las actividades docentes presenciales de la asignatura se impartirán en la franja horaria de 17:00 a 19:00 h. los lunes lectivos del primer semestre de 5º curso del Grado (9º semestre). La actividad docente se dividirá en: Enseñanza presencial (37,5%): 1,5 ECTS (37,5 horas) y enseñanza no presencial (62,5%): 2,5 ECTS (62,5 horas). La enseñanza presencial se reparte entre clases teóricas (13 horas) y casos clínicos prácticos (11 horas). Las fechas clave de la asignatura se fijaran dentro del calendario académico que establezca el Centro para cada curso académico. Las convocatorias de examen del curso académico serán las correspondientes a enero/febrero y septiembre.

Las fechas previstas inicialmente para las evaluaciones de la Asignatura en el Curso Académico 2017-2018 serán las siguientes:

- Enero-Febrero 2018

- Septiembre 2018

## 2.Resultados de aprendizaje

## 2.1.Resultados de aprendizaje que definen la asignatura

El estudiante, para superar esta asignatura, deberá demostrar los siguientes resultados...

1. - Conocer el concepto y definición de enfermedad rara.

2. - Conocer la prevalencia global de las enfermedades raras en nuestro entorno (España, Europa).

3. - Conocer las generalidades clínicas/terapeúticas de las enfermedades raras.

4. - Conocer los principales aspectos de los Planes y Estrategias (nacional y europea) sobre las enfermedades raras.

5. - Conocer la importancia de las enfermedades raras en Pediatría.

6. - Conocer los principales recursos disponibles para el estudio, investigación y atención socio-sanitaria a los pacientes y familias con enfermedades raras.

7. - Conocer la clínica, diagnóstico y tratamientos de las principales enfermedades raras en la edad pediátrica.

## 2.2.Importancia de los resultados de aprendizaje

Al haber cursado esta asignatura, el futuro profesional sanitario será consciente de la existencia e importancia de las enfermedades raras como problema prioritario de salud en nuestro sistema sanitario

# 26739 - Enfermedades raras en el niño

## 3.Objetivos y competencias

### 3.1.Objetivos
La asignatura y sus resultados previstos responden a los siguientes planteamientos y objetivos:

Planteamiento :

Las enfermedades raras se manifiestan generalmente en la edad pediátrica (>80% casos), siendo también la mayoría de origen genético (≈90%). Es por tanto oportuno que esta asignatura se imparta en el mismo curso que la asignatura Pediatría.

Los objetivos generales de la asignatura son:

1. Conocer la existencia e importancia de las enfermedades raras como un problema de salud y socio-sanitario.

2. Conocer los conceptos y aspectos generales de las enfermedades raras como conjunto.

3. Conocer los aspectos clínicos, diagnósticos, terapeúticos, así como la historia natural de las principales enfermedades raras infantiles.

4. Conocer casos clínicos reales de pacientes con enfermedades raras.

### 3.2.Competencias
Al superar la asignatura, el estudiante será competente para...

1. Reconocer la importancia de las enfermedades raras como problema prioritario de salud pública.

2. Conocer los aspectos generales y comunes de las enfermedades raras.

3. Conocer los aspectos clínicos, diagnósticos, terapeúticos e historia natural de algunas de las enfermedades raras más prevalentes en la infancia.

## 4.Evaluación

### 4.1.Tipo de pruebas, criterios de evaluación y niveles de exigencia
El estudiante deberá demostrar que ha alcanzado los resultados de aprendizaje previstos mediante las siguientes actividades de evaluación:

1. Examen escrito (tipo test): 60% de la nota final

2. Seminarios prácticos (casos clínicos): 20% de la nota final

3. Trabajo tutelado: 20% de la nota final

**Fechas previstas para evaluaciones globales:**

Primera Convocatoria: Enero-Febrero 2018

Segunda Convocatoria: Septiembre 2018

## 5.Metodología, actividades, programa y recursos

### 5.1.Presentación metodológica general

El proceso de aprendizaje que se ha diseñado para esta asignatura se basa en lo siguiente:

1. Clases magistrales (teóricas) de 1 hora, (12 clases=12 horas)

2. Seminarios prácticos (casos clínicos reales) de 1 hora; (11 clases=11 horas)

3. Realización de un examen escrito (tipo test, con 5 opciones y sólo 1 respuesta correcta, sin negativos)

4. Trabajo personal sobre alguna de las enfermedades raras incluidas, o no, en el Programa de la Asignatura, o sobre cualquier aspecto relacionado con las Enfermedades Raras.

### 5.2.Actividades de aprendizaje

**- Asistencia a las lecciones teóricas**
**- Asitencia y discusión de los casos clinicos**

- Realización de trabajo personal relacionado con las enfermedades raras

### 5.3.Programa

PROGRAMA DE LA ASIGNATURA
Lecciones teóricas

Lección 1 Introducción y Generalidades

Lección 2 Síndrome de Turner

Lección 3 Síndromes por microdeleción

Lección 4 Síndrome X Frágil

Lección 5 Síndrome de Noonan: Rasopatías

Lección 6 Síndrome de Menkes

Lección 7 Errores Congénitos del Metabolismo

Lección 8 Atrofia Muscular Espinal tipo 1

Lección 9 Síndrome de Prader-Willi

Lección 10 Síndrome de Cornelia de Lange

Lección 11 Síndrome de Rett

Lección 12 Distrofia Miotónica tipo 1

CASOS CLINICOS:

Cada una de las enfermedades o grupo de enfermedades incluidas en el Programa teórico irá seguida de la exposición y discusión de caso clínico real. En algunos de ellos contaremos con la colaboración presencial de uno o ambos progenitores de un paciente afectado.

## 5.4.Planificación y calendario

Calendario de sesiones presenciales y presentación de trabajos

Las clases presenciales (lección teórica + caso clínico) se impartirán de 17:00 a 19:00h los lunes lectivos del 9º semestre del Curso Académico. En caso de ser no lectivo se buscará un día alternativo.

**Fechas previstas para evaluaciones:**

- Enero-Febrero 2018

- Septiembre 2018

## 5.5.Bibliografía y recursos recomendados


- Montserrat-Moliner A; Waligora J. The European Union policy in the field of Rare Diseases. Public Health Genomics 2013; 16(6): 268-277. - Epub 2014 Feb 3. [PUBLICACIÓN PERIÓDICA]
- Ferlini A, Scotton C, Novelli G. Biomarkers in rare diseases. Public Health Genomics 2013;16(6):313-321. Epub 2014 Feb 3. [PUBLICACIÓN PERIÓDICA]
- Darras BT. Spinal Muscular Atrophies. En: Pediatr Clin North Am 2015; 62(3):743-766. Epub 2015 Apr 11 [PUBLICACIÓN PERIÓDICA]
- Taruscio D1, Gentile AE, De Santis M, Ferrelli RM, Posada de la Paz M, Hens M, Huizer J, Fregonese L, Stefanov R, Bottarelli V, Weinman A, Le Cam Y, Gavhed D, Mincarone P, Bushby K, Frazzica RG, Donati C, Vittozzi L, Jessop E. EUROPLAN: a project to support the development of national plans on rare diseases in Europe. Public Health Genomics 2013; 16(6):278-287. Epub 2014 Feb 3.[PUBLICACIÓN PERIÓDICA]
- Danielsson K, Mun LJ, Lordemann A, Mao J, Lin CH. Next-generation sequencing applied to rare diseases

genomics. Expert Rev Mol Diagn 2014; 14(4):469-487. Epub 2014 Apr 4. [PUBLICACIÓN PERIÓDICA]

- Cassidy SB, Schwartz S, Miller JL, Driscoll DJ. Prader-Willi syndrome. Genet Med 2012; 14(1):1026. [PUBLICACIÓN PERIÓDICA]
- McLennan Y, Polussa J, Tassone F, Hagerman R. Fragile X Syndrome. Curr Genomics 2011; 12:216-224. [PUBLICACIÓN PERIÓDICA]
- Aymé S. The importance of review articles in making the voice of rare diseases Heard. OJRD 10th Anniversary. Orphanet J Rare Dis 2016 28;11(1):71. doi: 10.1186/s13023-016-0456-5. No abstract available.
- García Ribes M. 2006-2016: Diez años de experiencia con enfermedades raras. Aten Primaria 2016; 48(4):217-218. doi: 10.1016/j.aprim.2016.03.002.
- Evangelista T, Hedley V, Atalaia A, Johnson M, Lynn S, Le Cam Y, Bushby K. The context for the thematic grouping of rare diseases to facilitate the establishment of European Reference Networks. Orphanet J Rare Dis 2016; 4;11-17. doi: 10.1186/s13023-016-0398-y.
- Paz S, Torrent J, Poveda JL, Perez J, Moreno JL, Martin A, Gonzalez L, Cruz J, Comellas M, Abaitua I, Urcelay J. Experts consensus on the future of Rare Diseases care and orphan drugs access In Spain: A Delphi Study. Value Health 2015; 18(7):A679. doi: 10.1016/j.jval.2015.09.2016. Epub 2015 Oct 20. PMID: 26533805.