



Grado en Medicina 26739 - Enfermedades raras en el niño

Guía docente para el curso 2015 - 2016

Curso: , Semestre: , Créditos: 4.0

Información básica

Profesores

- **María Gloria Bueno Lozano** mgbueno@unizar.es
- **Inés Bueno Martínez** ibueno@unizar.es
- **Gerardo Rodríguez Martínez** gerard@unizar.es
- **María Pilar Samper Villagrasa** psamper@unizar.es
- **Feliciano Jesús Ramos Fuentes** f Ramos@unizar.es
- **Jesús María Garagorri Otero** jmgarag@unizar.es

Recomendaciones para cursar esta asignatura

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

1. Medicina
2. Enfermería
3. Fisioterapia
4. Nutrición Humana y Dietética
5. Odontología
6. Terapia Ocupacional

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 (13h) y casos clínicos prácticos (11h). 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 para las evaluaciones de la Asignatura en el Curso Académico 2015-2016 serán las siguientes:

- Miércoles 3 de febrero, 2016
- Miércoles 7 de septiembre, 2016

PROFESORADO

- Prof. Feliciano J. Ramos Fuentes (Coordinador de la Asignatura)
- Prof. Jesús Garagorri Otero
- Prof. Gloria Bueno Lozano
- Prof. Gerardo Rodríguez Martínez
- Prof. Pilar Samper Villagrasa
- Prof. Juan Pié Juste
- Prof. Inés Bueno Martínez
- Profesores invitados (por determinar cada Curso)

Inicio

Resultados de aprendizaje que definen la asignatura

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

1:

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/terapéuticas 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 tratamiento de las principales enfermedades raras en la edad pediátrica.

Introducción

Breve presentación de la asignatura

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 terapéutica, 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.

PROGRAMA DE LA ASIGNATURA

Lecciones teóricas

Lección 1	Introducción y Generalidades
Lección 2	Síndrome de Turner
Lección 3	Síndromes por microdelección
Lección 4	Síndrome X Frágil
Lección 5	Síndrome de Noonan: Rasopatías
Lección 6	Displasias óseas: Acondroplasia
Lección 7	Errores Innatos del Metabolismo (EIM)
Lección 8	Atrofia Muscular Espinal 1 (Enf. Werdnig-Hoffmann)
Lección 9	Síndrome de Prader-Willi
Lección 10	Síndrome de Cornelia de Lange
Lección 11	Distrofia Miotónica (Enf. Steinert)
Lección 12	Enfermedades Mitocondriales

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 podríamos contar con la colaboración presencial de los padres del paciente afectado

Contexto y competencias

Sentido, contexto, relevancia y objetivos generales de la asignatura

La asignatura y sus resultados previstos responden a los siguientes planteamientos y objetivos:

Planteamiento:

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

Los objetivos generales de la asignatura son:

1. Que los alumnos conozcan la existencia e importancia de las enfermedades raras como un problema de salud y socio-sanitario.
2. Que los alumnos conozcan los conceptos y aspectos generales de las enfermedades raras como conjunto.

3. Que los alumnos conozcan los aspectos clínicos, diagnósticos y terapéuticos de las principales enfermedades raras infantiles.

4. Que los alumnos conozcan y discutan casos clínicos reales de pacientes con enfermedades raras.

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 y/o manejo terapéutico.

El estudiante de Medicina y otros Grados en Ciencias de la Salud deben conocer la existencia de las enfermedades raras, conociendo los síntomas y formas de diagnóstico de las más prevalentes, así como ser conscientes de la importancia de estas enfermedades como problema prioritario de salud en nuestro Sistema Nacional de Salud.

Al superar la asignatura, el estudiante será más competente para...

1:

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 y terapéuticos de las enfermedades raras más prevalentes en la infancia

Importancia de los resultados de aprendizaje que se obtienen en la asignatura:

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

Evaluación

Actividades de evaluación

El estudiante deberá demostrar que ha alcanzado los resultados de aprendizaje previstos mediante las siguientes actividades de evaluación

1:

1. Examen escrito (test): 60% de la nota final
2. Seminarios prácticos: 20% de la nota final
3. Trabajo tutelado: 20% de la nota final

2:

Fechas evaluaciones globales

Primera Convocatoria: 3 de febrero de 2016

Segunda Convocatoria: 7 de septiembre de 2016

Actividades y recursos

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 lecciones teóricas de la Asignatura, o sobre cualquier aspecto relacionado con las Enfermedades Rasas.

Actividades de aprendizaje programadas (Se incluye programa)

El programa que se ofrece al estudiante para ayudarle a lograr los resultados previstos comprende las siguientes actividades...

- 1:**
- | | |
|------------|--|
| Lección 1 | Introducción y Generalidades |
| Lección 2 | Síndrome de Turner |
| Lección 3 | Síndromes por microdelección |
| Lección 4 | Síndrome X Frágil |
| Lección 5 | Síndrome de Noonan: Rasopatías |
| Lección 6 | Displasias óseas: Acondroplasia |
| Lección 7 | Errores Innatos del Metabolismo (EIM) |
| Lección 8 | Atrofia Muscular Espinal 1 (Enf. Werdnig-Hoffmann) |
| Lección 9 | Síndrome de Prader-Willi |
| Lección 10 | Síndrome de Cornelia de Lange |
| Lección 11 | Distrofia Miotónica (Enf. Steinert) |
| Lección 12 | Enfermedades Mitocondriales |

Planificación y calendario

Calendario de sesiones presenciales y presentación de trabajos

Pendiente de fechas definitivas...

Referencias bibliográficas de la bibliografía recomendada

- Cassidy, Suzanne B; Schwartz, Stuart; Miller, Jennifer L; and Driscoll, Daniel J. . Prader-Willi syndrome. - En: Genet Med 2012;14(1):10-26. [PUBLICACIÓN PERIÓDICA]
- Danielsson K1, Mun LJ, Lordemann A, Mao J, Lin CH.. Next-generation sequencing applied to rare diseases genomics. En: Expert Rev Mol Diagn. 2014 May;14(4):469-87. Epub 2014 Apr 4. [PUBLICACIÓN PERIÓDICA]
- Darras BT. Spinal Muscular Atrophies. En: Pediatr Clin North Am. 2015 Jun;62(3):743-766. Epub 2015 Apr 11 [PUBLICACIÓN PERIÓDICA]
- Ferlini A, Scotton C, Novelli G. Biomarkers in rare diseases. En: Public Health Genomics. 2013;16(6):313-21. Epub 2014 Feb 3. [PUBLICACIÓN PERIÓDICA]
- Montserrat Moliner A; Waligora J. The european union policy in the field of rare diseases. En: Public Health Genomics. 2013; 16(6): 268-77. - Epub 2014 Feb 3. [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. En: Public Health Genomics. 2013;16(6):278-87. Epub 2014 Feb 3.[PUBLICACIÓN PERIÓDICA]
- Yingratana McLennan, Jonathan Polussa, Flora Tassone, Randi Hagerman. Fragile X Syndrome. - En: Current Genomics, 2011, 12, 216-224. [PUBLICACIÓN PERIÓDICA]