

**FICHA IDENTIFICATIVA****Datos de la Asignatura**

Código	43085
Nombre	Fisiopatología de las enfermedades raras
Ciclo	Máster
Créditos ECTS	4.0
Curso académico	2018 - 2019

Titulación(es)

Titulación	Centro	Curso	Periodo
2141 - M.U. en Fisiología 12-V.2	FACULTAT DE MEDICINA I ODONTOLOGIA	1	Segundo cuatrimestre

Materias

Titulación	Materia	Carácter
2141 - M.U. en Fisiología 12-V.2	3 - Estrés oxidativo y sus aplicaciones en biomedicina	Obligatoria

Coordinación

Nombre	Departamento
DASI FERNANDEZ, FRANCISCO JOSE	190 - FISIOLÓGIA

RESUMEN

En esta asignatura se estudia la fisiopatología de algunas enfermedades raras que cursan con estrés oxidativo. Para ello se impartirán en primer lugar nociones básicas sobre lo que son las enfermedades raras, los problemas inherentes a su estudio, diagnóstico y tratamiento, con mención a los aspectos sociales derivados. Se hará especial hincapié en la señalización redox y del estrés oxidativo en la fisiopatología de ciertas enfermedades raras. Se mostrarán ejemplos y posibilidades terapéuticas novedosas. La mayor parte de las clases serán desarrolladas por investigadores invitados especialistas en el campo.

CONOCIMIENTOS PREVIOS**Relación con otras asignaturas de la misma titulación**

No se han especificado restricciones de matrícula con otras asignaturas del plan de estudios.



Otros tipos de requisitos

Se recomienda haber cursado las asignaturas de Fisiología y de Bioquímica y Biología Molecular y asignaturas relacionadas con la Patología, tales como Fisiopatología y Patología General.

COMPETENCIAS

2141 - M.U. en Fisiología 12-V.2

- Que los/las estudiantes sepan aplicar los conocimientos adquiridos y su capacidad de resolución de problemas en entornos nuevos o poco conocidos dentro de contextos más amplios (o multidisciplinares) relacionados con su área de estudio.
- Que los/las estudiantes sean capaces de integrar conocimientos y enfrentarse a la complejidad de formular juicios a partir de una información que, siendo incompleta o limitada, incluya reflexiones sobre las responsabilidades sociales y éticas vinculadas a la aplicación de sus conocimientos y juicios.
- Que los/las estudiantes sepan comunicar sus conclusiones y los conocimientos y razones últimas que las sustentan a públicos especializados y no especializados de un modo claro y sin ambigüedades.
- Que los/las estudiantes posean las habilidades de aprendizaje que les permitan continuar estudiando de un modo que habrá de ser en gran medida autodirigido o autónomo
- Poseer y comprender conocimientos que aporten una base u oportunidad de ser originales en el desarrollo y/o aplicación de ideas, a menudo en un contexto de investigación.
- Saber redactar y preparar presentaciones para posteriormente exponerlas y defenderlas.
- Buscar, ordenar, analizar y sintetizar la información científica (bases de datos, artículos científicos, repertorios bibliográficos), seleccionando aquella que resulte pertinente para centrar los conocimientos actuales sobre un tema de interés científico en Fisiología.
- Valorar la necesidad de completar su formación científica, en lenguas, informática, ética, etc, asistiendo a conferencias o cursos y/o realizando actividades complementarias, autoevaluando la aportación que la realización de estas actividades supone para su formación integral.
- Obtener nuevas habilidades para el diagnóstico y tratamiento de enfermedades raras, así como sus limitaciones, especialmente en aquellas enfermedades que cursan con inestabilidad génica y predisposición al cáncer.

RESULTADOS DE APRENDIZAJE

Conocer la definición enfermedad rara y sus características.

Conocer la fisiopatología de los ejemplos de enfermedades raras estudiadas.

Conocer el papel de los radicales libres, del estrés oxidativo y de la señalización redox en la fisiopatología de las enfermedades raras.

Conocer el papel de los mecanismos de reparación del ADN en enfermedades raras con inestabilidad génica.

Conocer los nuevos abordajes terapéuticos de las enfermedades raras estudiadas.



DESCRIPCIÓN DE CONTENIDOS

1. Introducción al estudio de las enfermedades raras

Introducción y generalidades. Epidemiología de las Enfermedades Raras.

2. Genética básica

Herencia mendeliana y no mendeliana. Enfermedades hereditarias.

3. Bases moleculares de las Enfermedades Raras

Estrés oxidativo y señalización redox.

4. Enfermedades raras del sistema nervioso

Fisiopatología. Diagnóstico. Tratamiento. Estrés oxidativo y señalización redox. Nuevas líneas de investigación.

5. Enfermedades raras del aparato respiratorio

Fisiopatología. Diagnóstico. Tratamiento. Estrés oxidativo y señalización redox. Nuevas líneas de investigación.

6. Enfermedades raras del aparato digestivo

Fisiopatología. Diagnóstico. Tratamiento. Estrés oxidativo y señalización redox. Nuevas líneas de investigación.

7. Enfermedades raras del sistema osteo-articular

Fisiopatología. Diagnóstico. Tratamiento. Estrés oxidativo y señalización redox. Nuevas líneas de investigación

8. Enfermedades raras de la piel

Fisiopatología. Diagnóstico. Tratamiento. Estrés oxidativo y señalización redox. Nuevas líneas de investigación.

9. Enfermedades raras del sistema renal

Fisiopatología. Diagnóstico. Tratamiento. Estrés oxidativo y señalización redox. Nuevas líneas de investigación.



10. Nuevas estrategias terapéuticas para el tratamiento de las enfermedades raras

Los medicamentos huérfanos. Ensayos clínicos con Enfermedades Raras.

11. Comunicación y enfermedades raras

Importancia de los medios de comunicación en el campo de las enfermedades raras.

12. Aspectos psicosociales de las enfermedades raras

Aspectos psicosociales. Las asociaciones de pacientes.

VOLUMEN DE TRABAJO

ACTIVIDAD	Horas	% Presencial
Clases de teoría	24.00	100
Tutorías regladas	3.00	100
Otras actividades	2.00	100
Elaboración de trabajos individuales	20.00	0
Estudio y trabajo autónomo	15.00	0
Lecturas de material complementario	5.00	0
Preparación de actividades de evaluación	15.00	0
Preparación de clases de teoría	6.00	0
Resolución de casos prácticos	10.00	0
TOTAL	100.00	

METODOLOGÍA DOCENTE

- Clases teóricas de lección magistral participativa.
- Conferencias de expertos en las materias.
- Debate y discusión dirigida sobre los trabajos realizados.
- Tutorías presenciales y electrónicas con los profesores.

EVALUACIÓN

Sistema de evaluación:

- Examen escrito formado por preguntas de respuesta múltiple: valoración sobre 8 puntos. Para superar la asignatura es necesario alcanzar como mínimo el 50% de la puntuación máxima de este examen.



- Asistencia activa a las clases: valoración sobre 2 puntos, distribuidos según sea la asistencia. Asistencia al 100% de las clases: 2 puntos, al 90% de las clases: 1 punto y al 80% de las clases o menos: 0 puntos.

Calificación mínima para aprobar: 5 puntos.

REFERENCIAS

Básicas

- <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php>

Complementarias

- Cada profesor aportará para su tema referencias complementarias.