



## FICHA IDENTIFICATIVA

### DATOS DE LA ASIGNATURA

**Código:** 36355

**Nombre:** Enfermedades raras

**Ciclo:** Grado

**Créditos ECTS:** 4,5

**Curso académico:** 2025-26

### TITULACIONES

Titulación	Centro	Curso	Periodo
1204 - Grado en Medicina	Facultat de Medicina i Odontologia	4	Segundo cuatrimestre

### MATERIAS

Titulación	Materia	Carácter
1204 - Grado en Medicina	Optativas	OPTATIVA

### COORDINACIÓN

TORTAJADA GIRBES MIGUEL

ROMA MATEO CARLOS

## RESUMEN

La materia optativa "Enfermedades raras" tiene como finalidad generar un espacio académico y formativo, que brinde herramientas para el afrontamiento del estudiante y futuro profesional de la salud, ante una enfermedad huérfana. Con esta asignatura se pretende suplir la carencia de formación específica en este campo, siendo necesario resaltar la importancia del abordaje de las enfermedades raras en el proceso formativo de los profesionales sanitarios puesto que requiere de una serie de conocimientos y habilidades específicos. Se desarrolla una estrategia formativa que comprende contenidos específicos de enfermedades raras y que contemple medidas que tengan como fin potenciar la sensibilización y el interés hacia el problema de las mismas.

## 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



Cualquier estudio de grado es suficiente para acceder a los conocimientos epidemiológicos. Sin embargo, su aplicación al campo de las enfermedades raras requiere que al menos exista una familiarización con ciertos aspectos de la biología y la fisiopatología humana.

## COMPETENCIAS / RESULTADOS DE APRENDIZAJE

-

Capacidad de crítica y autocrítica.

Capacidad para comunicarse con colectivos profesionales de otras áreas.

Capacidad para trabajar en equipo y para relacionarse con otras personas del mismo o distinto ámbito profesional.

Comprender y reconocer los efectos, mecanismos y manifestaciones de la enfermedad sobre la estructura y función del cuerpo humano.

Considerar la ética como valor primordial en la práctica profesional.

Organizar y planificar adecuadamente la carga de trabajo y el tiempo en las actividades profesionales.

Que los estudiantes sepan aplicar sus conocimientos a su trabajo o vocación de una forma profesional y posean las competencias que suelen demostrarse por medio de la elaboración y defensa de argumentos y la resolución de problemas dentro de su área de estudio.

Que los estudiantes tengan la capacidad de reunir e interpretar datos relevantes (normalmente dentro de su área de estudio) para emitir juicios que incluyan una reflexión sobre temas relevantes de índole social, científica o ética.

Reconocer los determinantes de salud en la población, tanto los genéticos como los dependientes del género y estilo de vida, demográficos, ambientales, sociales, económicos, psicológicos y culturales.

Reconocimiento de la diversidad y multiculturalidad.

Tener capacidad de trabajar en un contexto internacional.

## DESCRIPCIÓN DE CONTENIDOS

### 1. TEMAS TEÓRICOS

1. Enfermedades Raras: introducción y generalidades. Epidemiología y clasificación general de las enfermedades raras.



2. Bases de la herencia y de los patrones de herencia mendeliana. Conocimiento de los modelos no mendelianos de herencia. Polimorfismos genéticos y mutaciones.
3. Bases moleculares de las enfermedades raras: enfermedades por defecto en la síntesis o el catabolismo de moléculas complejas; enfermedades por acúmulo de sustancias tóxicas; enfermedades por déficit energético.
4. Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud (registros sanitarios, detección precoz y diagnóstico). Legislación sobre enfermedades raras. Importancia de la investigación biomédica en enfermedades raras y herramientas de información.
5. Medicamentos huérfanos: concepto, problemática específica, legislación y reglamentos.
6. Anomalías congénitas.
7. Enfermedades raras infecciosas y parasitarias.
8. Enfermedades raras nefro-urológicas.
9. Enfermedades raras endocrinas y metabólicas.
10. Enfermedades raras del sistema nervioso y órganos de los sentidos.
11. Enfermedades raras del sistema cardiovascular.
12. Enfermedades raras del aparato respiratorio.
13. Enfermedades raras del sistema osteo-mio-articular y tejido conectivo.
14. Enfermedades raras onco-hematológicas.
15. Enfermedades raras de origen inmunitario. Enfermedades autoinmunes.
16. Enfermedades raras de la piel y tejido subcutáneo.

## **2. CLASES PRÁCTICAS**

1. Exposición de casos clínicos / trabajos en forma de seminarios, centrados en los temas específicos sobre patologías que se impartirán durante las clases de teoría. Trabajo en grupo y evaluado mediante entrega de trabajo y exposición presencial.



2. Asistencia a talleres y charlas sobre enfermedades raras, con participación de oradores especialistas en cada campo, con la siguiente programación:

Taller 1. Epidemiología y bases de datos en Enfermedades Raras

Taller 2. Asociaciones de pacientes

Taller 3. Análisis de casos desde el punto de vista genético en Enfermedades Raras

Taller 4. Empresas de base biotecnológica para el diagnóstico de Enfermedades Raras

Taller 5. Aspectos psicosociales de las Enfermedades Raras: papel de la atención primaria

3. Club de lectura de enfermedades raras - actividad de debate en grupo dividida en dos sesiones:

*Sesión 1. Presentación de la obra/obras en formato cómic pertenecientes al movimiento Medicina Gráfica; encuesta preliminar.*

*Sesión 2. Debate e intercambio de opiniones tras la lectura; encuesta final.*

## VOLUMEN DE TRABAJO (HORAS)

### ACTIVIDADES PRESENCIALES

Actividad	Horas
Teoría	19,00
Seminario	16,00
Aula informática	10,00
<b>Total horas</b>	<b>45,00</b>

### ACTIVIDADES NO PRESENCIALES

Actividad	Horas
Asistencia a otras actividades	10,00
Elaboración de trabajos individuales o en grupo	18,00
Estudio y trabajo autónomo	10,00
Preparación de clases	16,00
Preparación de actividades de evaluación	9,50
Resolución de casos prácticos	4,00
<b>Total horas</b>	<b>67,50</b>

## METODOLOGÍA DOCENTE



En las clases teóricas, el profesor expone mediante lección magistral los conceptos y contenidos más importantes, de forma estructurada, para la obtención de los conocimientos y habilidades que los alumnos deben adquirir. Se potencia la participación de los estudiantes. Los estudiantes pueden disponer del material didáctico utilizado por el profesor, si éste lo considera adecuado, a partir del recurso electrónico del Aula Virtual.

Prácticas de aula: seminarios. En grupos reducidos, el profesor plantea temas especializados en profundidad, estudios de casos, manejo de bibliografía, temas de actualidad. Se potencia el trabajo en grupo y la presentación oral. Puede entenderse como aprendizaje cooperativo.

Estudio de casos clínicos. Análisis intensivo y completo de un hecho, problema o suceso real con el fin de conocerlo, interpretarlo, contrastar datos, diagnosticarlo y, en ocasiones, entrenarse en los posibles procedimientos alternativos de solución.

Prácticas en unidades de dismorfología pediátrica, servicios de genética y asociaciones de pacientes afectados por enfermedades raras.

Se incorporará la perspectiva de género, el respeto a la diversidad y los objetivos de desarrollo sostenible (ODS) a la docencia, siempre que sea posible.

## EVALUACIÓN

La evaluación se hará de forma continua y se valorarán todas las actividades formativas realizadas (teoría y prácticas).

La parte TEÓRICA (50% de la calificación final) incluye las lecciones impartidas durante las clases: se evaluarán mediante una prueba escrita de 30 preguntas de elección múltiple (con penalización por respuesta incorrecta), con un valor total de 5 puntos.

La parte PRÁCTICA (50% de la calificación final) incluye la realización de seminarios en equipo, que se evaluará mediante presentación oral y defensa de los trabajos, sumando un total de 4 puntos; y la realización de un informe/prueba final entregable tras la realización del debate del club de lectura, que se evaluará con 1 punto. La realización de esta prueba se realizará en la misma sesión que el examen de los contenidos teóricos.

La calificación final será la suma de ambas partes, teórica y práctica. Ambas se deben aprobar por separado, de tal manera que se debe obtener un mínimo de 2,5 puntos en cada parte (teoría y prácticas), siendo por tanto necesario presentarse al examen teórico para aprobar. La nota máxima de la asignatura será de 10 y la nota para el aprobado será de 5.



Es requisito para acceder al adelanto de convocatoria de esta asignatura que el estudiante haya cursado la totalidad de sus prácticas.

La asistencia a la exposición de los trabajos prácticos será obligatoria.

La asistencia a las actividades prácticas es obligatoria. Se considera que el estudiante cumple con este requisito si ha asistido a un mínimo del 80% de estas actividades y ha justificado adecuadamente la imposibilidad de asistir a las sesiones restantes por la concurrencia de una causa de fuerza mayor. Será imprescindible cumplir con este requisito para aprobar la asignatura.

Se recuerda a los alumnos la importancia de realizar las encuestas de evaluación a todo el profesorado de las asignaturas del grado.

## BIBLIOGRAFÍA

- IZQUIERDO M, AVELLANEDA A. Enfermedades Raras: Un enfoque práctico. 1a Edición. Madrid: ISCIII; 2004.
- Servicio de Pediatría. Hospital Universitario «Marqués de Valdecilla». Universidad de Cantabria. Necesidades de los pacientes pediátricos con enfermedades raras y de sus familias en Cantabria. Documentos 69/2005. Real Patronato sobre Discapacidad. Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales.
- POSADA DE LA PAZ M, GROFT STEPHEN C, eds. Rare diseases epidemiology. Series: Advances in Experimental Medicine and Biology, Vol. 686. 1ªed. Springer; 2010.
- Instituto de Investigación en Enfermedades Raras. ISCIII. Registro de Enfermedades Raras. Disponible en: <https://registorraras.isciii.es>
- KLEIN DE ZIGHELBOIM E, GALLARDO JUGO BE, CHÁVEZ PASTOR M, ABARCA BARRIGA HH. Atlas de Dismorfología Pediátrica. Fondo Editorial del Instituto Nacional de Salud del Niño. Lima, Perú 2012.
- Estrategia en enfermedades raras del Sistema nacional de Salud. Sanidad 2009. Ministerio de Sanidad y Política Social. Disponible en: <https://www.mscbs.gob.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/docs/enfermedadesRaras.pdf>
- Enfermedades raras y medicamentos huérfanos. Jules J. Berman. Elsevier 2015
- Pediatría y enfermedades raras. Enfermedades lisosomales. Casos clínicos Coordinador: Luis González Gutiérrez-Solana. Neuropediatría, Unidad de Neurodegenerativas, Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid. Ergón Creación, S.A. (ISBN: 978-84-16732-40-1)



- Ética en la investigación de las Enfermedades Raras; Carmen Ayuso García, Rafael Dal-Ré Saavedra, Francesc Palau Martínez. Ergón Creación, S.A. (ISBN: 978-8416270859)
- Enfermedades de impronta: Guías de buena práctica clínica. Editado por Guiomar Pérez de Nanclares y Pablo Lapunzina (ISBN: 978-8416270859)
- Epiléptico. El ascenso del Gran Mal. David B. Salamandra Graphic (¿ISBN: 978-8416131488).
- Ausencias. Ramón Rodríguez y Cristina Bueno. Astiberri (ISBN: 978-84-15163-76-3).
- RECURSOS e-Salut::
  - ClinicalKey Student Medicina, Odontología y Enfermería [<https://uv-es.libguides.com/RecursosSalut>]
  - Acces Medicina [[https://uv-es.libguides.com/Access\\_Medicina](https://uv-es.libguides.com/Access_Medicina)]
  - Médica Panamericana [[https://uv-es.libguides.com/Medica\\_Panamericana](https://uv-es.libguides.com/Medica_Panamericana)]