

**FITXA IDENTIFICATIVA****DADES DE L'ASSIGNATURA**

Codi: 36355
Nom: Malalties Rares
Cicle: Grau
Crèdits ECTS: 4,5
Curs acadèmic: 2025-26

TITULACIONS

Titulació	Centre	Curs	Període
1204 - Grau en Medicina	Facultat de Medicina i Odontologia	4	Segon quadrimestre

MATÈRIES

Titulació	Matèria	Caràcter
1204 - Grau en Medicina	Optativas	OPTATIVA

COORDINACIÓ

TORTAJADA GIRBES MIGUEL

ROMA MATEO CARLOS

RESUM

L'assignatura optativa "Malalties rares" té per finalitat generar un espai acadèmic i formatiu que aporte eines que permeten l'estudiant i futur professional de la salut afrontar una malaltia òrfena. Amb aquesta assignatura es pretén suplir la manca de formació específica en aquest camp. S'ha de remarcar la importància d'abordar les malalties rares en el procés formatiu dels professionals sanitaris, ja que requereixen una sèrie de coneixements i habilitats específics. Es desenvolupa una estratègia formativa que compregua continguts específics de les malalties rares i que presente mesurades que tinguen com a finalitat potenciar la sensibilització i l'interès envers el problema que plantegen.

CONEIXEMENTS PREVIS**RELACIÓ AMB ALTRES ASSIGNATURES DE LA MATEIXA TITULACIÓ**

No s'ha especificat restriccions de matrícula amb altres assignatures del pla d'estudis.



ALTRES TIPUS DE REQUISITS

N'hi ha prou amb qualsevol estudi de grau per accedir als coneixements epidemiològics. Tanmateix, la seua aplicació en el camp de les malalties rares requereix que l'estudiant estiga familiaritzat almenys amb certs aspectes de la biologia i la fisiopatologia humana.

COMPETÈNCIES / RESULTATS D' APRENTATGE

-

Capacitat de crítica i autocrítica.

Capacitat per comunicar-se amb col·lectius professionals d'altres àrees.

Capacitat per treballar en equip i per relacionar-se amb altres persones del mateix o distint àmbit professional.

Comprendre i reconèixer els efectes, mecanismes i manifestacions de la malaltia sobre l'estructura i la funció del cos humà.

Considerar l'ètica com a valor primordial en la pràctica professional.

Organitzar i planificar adequadament la càrrega de treball i el temps en les activitats professionals.

Que els estudiants sàpien aplicar els seus coneixements al seu treball o vocació d'una forma professional i posseïsquen les competències que solen demostrar-se per mitjà de l'elaboració i defensa d'arguments i la resolució de problemes dins de la seua àrea d'estudi.

Que els estudiants tinguen la capacitat d'arreglar i interpretar dades rellevants (normalment dins de la seua àrea d'estudi) per emetre judicis que incloguen una reflexió sobre temes rellevants d'índole social, científica o ètica.

Reconeixement de la diversitat i multiculturalitat.

Reconèixer els determinants de salut en la població, tant els genètics com els dependents del gènere i estil de vida, demogràfics, ambientals, socials, econòmics, psicològics i culturals.

Tener capacitat de treballar en un context internacional.

DESCRIPCIÓ DE CONTINGUTS

1. TEMES TEÒRICS

1. Malalties rares: introducció i generalitats. Epidemiologia i classificació general de les malalties rares.



2. Bases de l'herència i dels patrons d'herència mendeliana. Coneixement dels models no mendelians d'herència. Polimorfismes genètics i mutacions.
3. Bases moleculars de les malalties rares: malalties per defecte en la síntesi o el catabolisme de molècules complexes; malalties per acúmulo de substàncies tòxiques; malalties per dèficit energètic.
4. Estratègia en Malalties Rares del Sistema Nacional de Salut (registres sanitaris, detecció precoç i diagnòstic). Legislació sobre malalties rares. Importància de la investigació biomèdica en malalties rares i eines d'informació.
5. Medicaments orfes: concepte, problemàtica específica, legislació i reglaments.
6. Anomalies congènites.
7. Malalties rares infeccioses i parasitàries.
8. Malalties rares nefro-urològiques.
9. Malalties rares endocrines i metabòliques.
10. Malalties rares del sistema nerviós i òrgans dels sentits.
11. Malalties rares del sistema cardiovascular.
12. Malalties rares de l'aparell respiratori.
13. Malalties rares del sistema osteomioarticular i teixit connectiu.
14. Malalties rares oncohematològiques.
15. Malalties rares d'origen immunitari. Malalties autoimmunes.
16. Malalties rares de la pell i teixit subcutani.

2. CLASSES PRÀCTIQUES

1. Exposició de casos clínics/treballs en forma de seminaris, centrats en els temes específics sobre patologies que s'impartiran durant les classes de teoria. Treball en grup i avaluat mitjançant lliurament de



treball i exposició presencial.

2. Assistència a tallers i xerrades sobre malalties rares, amb participació d'oradors especialistes a cada camp, amb la programació següent:

Taller 1. Epidemiologia i bases de dades a Malalties Rares

Taller 2. Associacions de pacients

Taller 3. Anàlisi de casos des del punt de vista genètic a Malalties Rares

Taller 4. Empreses de base biotecnològica per al diagnòstic de malalties rares

Taller 5. Aspectes psicosocials de les Malalties Rares: paper de l'atenció primària

3. Club de lectura de malalties rares - activitat de debat en grup dividida en dues sessions:

Sessió 1. Presentació de l'obra/obres en format còmic que pertanyen al moviment Medicina Gràfica; enquesta preliminar.

Sessió 2. Debat i intercanvi d'opinions després de la lectura; enquesta final.

VOLUM DE TREBALL (HORES)

ACTIVITATS PRESENCIALS

Activitat	Hores
Teoria	19,00
Seminari	16,00
Aula informàtica	10,00
Total hores	45,00

ACTIVITATS NO PRESENCIALS

Activitat	Hores
Assistència a altres activitats	10,00
Elaboració de treballs individuals o en grup	18,00
Estudi i treball autònom	10,00
Preparació de classes	16,00
Preparació d'activitats d'avaluació	9,50
Resolució de casos pràctics	4,00
Total hores	67,50



METODOLOGIA DOCENT

En les classes teòriques, el professor exposa mitjançant lliçó magistral els conceptes i continguts més importants, de forma estructurada, per a l'obtenció dels coneixements i habilitats que els alumnes han d'adquirir. Es potencia la participació dels estudiants. Els estudiants poden disposar del material didàctic utilitzat pel professor, si este ho considera adequat, a partir del recurs electrònic de l'Aula Virtual.

Pràctiques d'aula: seminaris. En grups reduïts, el professor planteja temes especialitzats en profunditat, estudis de casos, maneig de bibliografia, temes d'actualitat. Es potencia el treball en grup i la presentació oral. Pot entendre's com a aprenentatge cooperatiu.

Estudi de casos clínics. Anàlisi intensiva i completa d'un fet, problema o succés real amb la finalitat de conèixer-lo, interpretar-lo, contrastar dades, diagnosticar-ho i, a vegades, entrenar-se en els possibles procediments alternatius de solució.

Pràctiques en unitats de dismorfologia pediàtrica, servicis de genètica i associacions de pacients afectats per malalties rares.

S'incorporarà la perspectiva de gènere, el respecte a la diversitat i els objectius de desenvolupament sostenible (ODS) a la docència, sempre que siga possible.

AVALUACIÓ

L'avaluació es farà de manera contínua i es valoraran totes les activitats formatives realitzades (teoria i pràctiques).

La part TEÒRICA (50% de la qualificació final) inclou les lliçons impartides durant les classes: s'avaluaran mitjançant una prova escrita de 30 preguntes d'elecció múltiple (amb penalització per resposta incorrecta), amb un valor total de 5 punts.

La part PRÀCTICA (50% de la qualificació final) inclou la realització de seminaris en equip, que es avaluarà mitjançant presentació oral i defensa dels treballs, sumant un total de 4 punts; i la realització d'un informe/prova final lliurable després de fer el debat del club de lectura, que s'avaluarà amb 1 punt. La realització d'aquesta prova es realitzarà en la mateixa sessió que l'examen dels continguts teòrics.

La qualificació final serà la suma de les dues parts, teòrica i pràctica. Ambdues s'han d'aprovar per separat, de manera que s'ha d'obtenir un mínim de 2'5 punts a cada part (teoria i pràctiques), per tant, és necessari presentar-se a l'examen teòric per aprovar. La nota màxima de l'assignatura serà de 10 i la nota per a l'aprovat serà de 5.

És requisit per accedir a la bestreta de convocatòria d'aquesta assignatura que l'estudiant hagi cursat la



totalitat de les pràctiques.

L'assistència a l'exposició dels treballs pràctics serà obligatòria. L'assistència a les activitats pràctiques és obligatòria. Es considera que l'estudiant compleix aquest requisit si ha assistit a un mínim del 80% d'aquestes activitats i ha justificat adequadament la impossibilitat d'assistir a les sessions restants per la concurrència d'una causa de força més gran. Serà imprescindible complir aquest requisit per aprovar l'assignatura.

Es recorda als alumnes la importància de realitzar les enquestes d'avaluació a tot el professorat de les assignatures del grau.

BIBLIOGRAFIA

- 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://registroraras.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, Odontologia y Enfermería [<https://uv-es.libguides.com/RecursosSalut>]
 - Acces Medicina [https://uv-es.libguides.com/Access_Medicina]
 - Médica Panamericana [https://uv-es.libguides.com/Medica_Panamericana]