



## FICHA IDENTIFICATIVA

### DATOS DE LA ASIGNATURA

**Código:** 43085

**Nombre:** Fisiopatología de las enfermedades raras

**Ciclo:** Máster Universitario Oficial

**Créditos ECTS:** 4

**Curso académico:** 2026-27

### TITULACIONES

Titulación	Centro	Curso	Periodo
2141 - M.U. Fisiología	Facultat de Medicina i Odontologia	1	Segundo cuatrimestre

### MATERIAS

Titulación	Materia	Carácter
2141 - M.U. Fisiología	Estrés oxidativo y sus aplicaciones en biomedicina	OBLIGATORIA

### COORDINACIÓN

PALLARDO CALATAYUD FEDERICO VICENTE

## 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 sensibilización redox y del estrés oxidativo en la fisiopatología de las enfermedades raras estudiadas. Se mostrarán ejemplos y posibilidades terapéuticas novedosas. La mayor parte de las clases serán desarrolladas por investigadores invitados y médicos 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 / RESULTADOS DE APRENDIZAJE

### 2141 - M.U. Fisiología

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.

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.

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.

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

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 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 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.

Saber redactar y preparar presentaciones para posteriormente exponerlas y defenderlas.

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.

## DESCRIPCIÓN DE CONTENIDOS

### 1. Introducción al estudio de las enfermedades raras

Introducción y generalidades. Epidemiología de las Enfermedades Raras.

Papel de la mitofagia y la dinámica mitocondrial en la neuropatía mitocondrial. Papel de las mutaciones en



## 2. Mitocondria y neuropatías

el DNA mitocondrial.

## 3. Enfermedad de Lafora, enfermedad de Dravet y otras epilepsias.

Características. Cuadros clínicos. Fisiopatología. Posibles tratamientos.

## 4. Enfermedades por poliglutaminas.

Enfermedad de Huntington. Ataxias cerebelosas. Cuadro clínico. Etiología. Fisiopatología. Posibles abordajes terapéuticos.

## 5. Ataxia de Friedreich.

Se mostrará el manejo de un paciente en una unidad de ataxia. Algoritmo de diagnóstico. Fisiopatología de la enfermedad posibles causas. Nuevos tratamientos y perspectivas futuras.

## 6. Síndrome de Down

La enfermedad rara más común. Aspectos clínicos. Fisiopatología. Estrés oxidativo. Posibles tratamientos futuros.

## 7. Fibrosis Pulmonar.

Epidemiología. Cuadro clínico. Etiología propuesta. Fisiopatología de la enfermedad. Terapias actuales y en estudio

## 8. Progerias

Tipos. Descripción de la enfermedad. Etiología. Fisiopatología. Tratamiento. Presentación de resultados perfil oxidativo.

## 9. Genodermatosis.

. Clasificación. Fisiopatología. Ejemplos de estudio. Tratamientos



## 10. Bases Epigenéticas de algunas Enfermedades Raras

Definición de epigenética. Mecanismos reguladores epigenéticos. Aspectos generales y particulares. Patología de la epigenética. Enfermedades de bases epigenética. Algunos ejemplos. Experimentos en curso.

## 11. Nuevas estrategias terapéuticas para el tratamiento de las enfermedades raras

Los medicamentos huérfanos. Ensayos clínicos con Enfermedades Raras.

### VOLUMEN DE TRABAJO (HORAS)

#### ACTIVIDADES PRESENCIALES

Actividad	Horas
Tutorías	3,00
Teoría	24,00
Otras actividades	0,00
<b>Total horas</b>	<b>27,00</b>

#### ACTIVIDADES NO PRESENCIALES

Actividad	Horas
Asistencia a otras actividades	2,00
Elaboración de trabajos individuales o en grupo	20,00
Estudio y trabajo autónomo	20,00
Preparación de clases	6,00
Preparación de actividades de evaluación	15,00
Resolución de casos prácticos	10,00
<b>Total horas</b>	<b>73,00</b>

### 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.

sores.

### EVALUACIÓN



**Sistema de evaluación:**

*-Evaluación continua, se valorará:*

*-Preguntas del profesor, evaluación con cuestionarios específicos relacionados con las clases impartidas.*

valoración sobre 10 puntos.

Calificación mínima para aprobar: 5 puntos.

bar: 5 puntos.

## BIBLIOGRAFÍA

- - <http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES> - <http://www.ciberer.es> -Orphanet Activity Report 2018 (disponible en <https://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/ActivityReport2018.pdf> - <http://www.ciberer.es> - Enfermedades raras y medicamentos huérfanos de Jules J. Berman, Elsevier España, S.L.U. (9788490229194) ISBN: 8490229198 ISBN-13: 9788490229194 - Epigenetic Biomarkers and Diagnostics (English Edition) . Dr. José Luis García Giménez (Editor). Academic Press. ISBN de origen : 0128018992
- Cada profesor aportará para su tema referencias complementarias.