

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

Codi: 43085
Nom: Fisiopatologia de les malalties rares
Cicle: Màster Universitari Oficial
Crèdits ECTS: 4
Curs acadèmic: 2025-26

TITULACIONS

Titulació	Centre	Curs	Període
2141 - Màster Universitari en Fisiologia	Facultat de Medicina i Odontologia	1	Segon quadrimestre

MATÈRIES

Titulació	Matèria	Caràcter
2141 - Màster Universitari en Fisiologia	Estrès oxidatiu i les seves aplicacions en biomedicina	OBLIGATÒRIA

COORDINACIÓ

PALLARDO CALATAYUD FEDERICO VICENTE

RESUM

En aquesta assignatura s'estudia la fisiopatologia d'algunes malalties rares que cursen amb estrès oxidatiu. Per a això s'impartiran en primer lloc nocions bàsiques sobre el que són les malalties rares, els problemes inherents al seu estudi, diagnòstic i tractament, amb èmfasi als aspectes socials derivats. Es posarà l'accent principalment en la senyalització redox i de l'estrès oxidatiu en la fisiopatologia de les malalties rares estudiades. Es mostrarà exemples i possibilitats terapèutiques noves. La major part de les classes seran desenvolupades per investigadors convidats i metges especialistes en el camp.

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

Es recomana haver cursat les assignatures de Fisiologia, Bioquímica i Biologia Molecular i Genètica i assignatures relacionades amb la Patologia Mèdica, com Fisiopatologia, Patologia General i la assignatura de Malalties Rares del grau de Medicina.

**COMPETÈNCIES / RESULTATS D' APRENTATGE**

-

Buscar, ordenar, analitzar i sintetitzar la informació científica (bases de dades, articles científics, repertoris bibliogràfics) , seleccionant aquella que resulte pertinent per a centrar els coneixements actuals sobre un tema d'interés científic en Fisiologia.

Obtindre noves habilitats per al diagnòstic i tractament de malalties rares, així com les seues limitacions, especialment en aquelles malalties que cursen amb inestabilitat gènica i predisposició al càncer.

Posseir i comprendre coneixements que aportin una base o oportunitat de ser originals en el desenvolupament i / o aplicació d'idees, sovint en un context de recerca.

Que els estudiants posseïsquen les habilitats d'aprenentatge que els permeten continuar estudiant d'una forma que haurà de ser en gran manera autodirigida o autònoma.

Que els estudiants sàpiguen aplicar els coneixements adquirits i la seua capacitat de resolució de problemes en entorns nous o poc coneguts dins de contextos més amplis (o multidisciplinaris) relacionats amb la seua àrea d'estudi.

Que els estudiants sàpiguen comunicar les conclusions (i els coneixements i les raons últimes que les sustenten) a públics especialitzats i no especialitzats d'una manera clara i sense ambigüitats.

Que els estudiants siguen capaços d'integrar coneixements i afrontar la complexitat de formular judicis a partir d'una informació que, sent incompleta o limitada, incloga reflexions sobre les responsabilitats socials i ètiques vinculades a l'aplicació dels seus coneixements i judicis.

Saber redactar i preparar presentacions per posteriorment exposar-les i defensar-les.

Valorar la necessitat de completar la seua formació científica, en llengües, informàtica, ètica, etc, assistint a conferències o cursos y/o realitzant activitats complementàries, autoavaluant l'aportació que la realització d'estes activitats suposa per a la seua formació integral.

DESCRIPCIÓ DE CONTINGUTS**1. Introducció a l'estudi de les malalties rares**

Introducció i generalitats. Epidemiologia de les malalties rares.

2. Mitocondria i Neuropaties

Paper de la mitofagia i la dinàmica mitocondrial en la neuropatía mitocondrial. Paper de les mutacions al DNA mitocondrial



3. Malaltia de Lafora, Malaltia de Dravet y altres epilepsies.

Característiques. Clinical profile. Physiopathology. Potential treatments.

4. Malalties per poliglutamines

Malalties per poliglutamines. Malaltia de Huntington. Atàxies cerebel·loses. Quadre clínic. Etiologia. Fisiopatologia. Possibles abordatges terapèutics

5. Atàxia de Friedreich

Es mostrarà el maneig dun pacient a una unitat datàxia. Algoritme de diagnòstic. Fisiopatologia de la malaltia possibles causes. Noves tractaments i perspectives futures.

6. Síndrome de Down.

La malaltia rara mes freqüent. Aspectes clínics. Fisiopatologia. Estrès oxidatiu. Possibles tractaments futurs.

7. Fibrosi Pulmonar

Epidemiologia. Quadre clínic. Etiologia proposta. Fisiopatologia de la infermetat. Teràpies actuals i en estudi.

8. Progeries

Tipus. Descripció de la malaltia. Etiologia. Fisiopatologia. Tractament. Presentació de resultats del perfil oxidatiu.

9. Genodermatosis

Classificació. Fisiopatologia. Exemples destudi. Tractaments

10. Bases Epigenètiques de algunes malalties rares

Definició depigenètica. Mecanismes reguladors epigenètics. Aspectes generals i particulars. Patologia de la epigenètica. Malalties de bases epigenètica. Alguns exemples. Experiments en curs.



11. Noves estratègies terapèutiques per al tractament de les malalties rares

Medicaments orfes. Assajos clínics en Malalties rares.

VOLUM DE TREBALL (HORES)

ACTIVITATS PRESENCIALS

Activitat	Hores
Tutories	3,00
Teoria	24,00
Altres activitats	0,00
Total hores	27,00

ACTIVITATS NO PRESENCIALS

Activitat	Hores
Assistència a altres activitats	2,00
Elaboració de treballs individuals o en grup	20,00
Estudi i treball autònom	20,00
Preparació de classes	6,00
Preparació d'activitats d'avaluació	15,00
Resolució de casos pràctics	10,00
Total hores	73,00

METODOLOGIA DOCENT

- Classes teòriques de lliçó magistral participativa.
- Conferències d'experts en les matèries.
- Debat i discussió dirigida sobre els treballs realitzats.
- Tutories presencials i electròniques amb els professors.

AVALUACIÓ

Sistema d'avaluació:

Avaluació contínua, es valorarà:

-Preguntes del professor, avaluació per mig de qüestionaris específics relacionats en les classes impartides.

valoració sobre 10 punts.



Qualificació mínima per aprovar: 5 punts.

BIBLIOGRAFIA

- - <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.