

## 26739 - Enfermedades raras en el niño

### Información del Plan Docente

<b>Año académico</b>	2018/19
<b>Asignatura</b>	26739 - Enfermedades raras en el niño
<b>Centro académico</b>	104 - Facultad de Medicina
<b>Titulación</b>	304 - Graduado en Medicina
<b>Créditos</b>	4.0
<b>Curso</b>	5
<b>Periodo de impartición</b>	Primer Semestre
<b>Clase de asignatura</b>	Optativa
<b>Módulo</b>	---

### **1. Información Básica**

#### **1.1. Objetivos de la asignatura**

La asignatura y sus resultados previstos responden a los siguientes planteamientos y objetivos:

##### Planteamiento:

Las enfermedades raras se manifiestan generalmente en la edad pediátrica (>80% casos), siendo también la mayoría de origen genético (&asymp;90%). Es por tanto oportuno que esta asignatura se imparta en el mismo curso que la asignatura Pediatría.

Los objetivos generales de la asignatura son:

1. Conocer la existencia e importancia de las enfermedades raras como un problema de salud y socio-sanitario.
2. Conocer los conceptos y aspectos generales de las enfermedades raras como conjunto.
3. Conocer los aspectos clínicos, diagnósticos, terapéuticos, así como la historia natural de las principales enfermedades raras infantiles.
4. Conocer casos clínicos reales de pacientes con enfermedades raras.

#### **1.2. Contexto y sentido de la asignatura en la titulación**

Como se ha dicho previamente, las enfermedades raras aparecen en su mayoría en la edad pediátrica, en algunos casos ya desde el nacimiento (congénitas). Su diagnóstico precoz es fundamental para un adecuado tratamiento o manejo terapéutico.

## 26739 - Enfermedades raras en el niño

El estudiante de Medicina y otros Grados en Ciencias de la Salud deben conocer la existencia de las enfermedades raras, reconociendo los principales síntomas, formas de diagnóstico, tratamiento e historia natural de las más prevalentes. También han de ser conscientes de la importancia de estas enfermedades como problema prioritario en nuestro Sistema Nacional de Salud.

### 1.3.Recomendaciones para cursar la asignatura

Es recomendable, aunque no imprescindible, estar matriculado en cualquiera los siguientes Grados:

1. Medicina
2. Enfermería
3. Fisioterapia
4. Terapia Ocupacional

### 2.Competencias y resultados de aprendizaje

#### 2.1.Competencias

Al superar la asignatura, el estudiante será competente para...

1. Reconocer la importancia de las enfermedades raras como problema prioritario de salud pública.
2. Conocer los aspectos generales y comunes de las enfermedades raras.
3. Conocer los aspectos clínicos, diagnósticos, terapéuticos e historia natural de algunas de las enfermedades raras más prevalentes en la infancia.

#### 2.2.Resultados de aprendizaje

El estudiante, para superar esta asignatura, deberá demostrar los siguientes resultados...

1. - Conocer el concepto y definición de enfermedad rara.
2. - Conocer la prevalencia global de las enfermedades raras en nuestro entorno (España, Europa).
3. - Conocer las generalidades clínicas/terapéuticas de las enfermedades raras.
4. - Conocer los principales aspectos de los Planes y Estrategias (nacional y europea) sobre las enfermedades raras.
5. - Conocer la importancia de las enfermedades raras en Pediatría.
6. - Conocer los principales recursos disponibles para el estudio, investigación y atención socio-sanitaria a los pacientes y familias con enfermedades raras.
7. - Conocer la clínica, diagnóstico y tratamientos de las principales enfermedades raras en la edad pediátrica.

#### 2.3.Importancia de los resultados de aprendizaje

## **26739 - Enfermedades raras en el niño**

Al haber cursado esta asignatura, el futuro profesional sanitario será consciente de la existencia e importancia de las enfermedades raras como problema prioritario de salud en nuestro sistema sanitario

### **3.Evaluación**

#### **3.1.Tipo de pruebas y su valor sobre la nota final y criterios de evaluación para cada prueba**

El estudiante deberá demostrar que ha alcanzado los resultados de aprendizaje previstos mediante las siguientes actividades de evaluación:

1. Examen escrito (tipo test): 60% de la nota final
2. Seminarios prácticos (casos clínicos): 20% de la nota final
3. Trabajo tutelado: 20% de la nota final

#### **Fechas previstas para evaluaciones:**

- Jueves 7 Febrero 2019
- Jueves 5 Septiembre 2019

### **4.Metodología, actividades de aprendizaje, programa y recursos**

#### **4.1.Presentación metodológica general**

El proceso de aprendizaje que se ha diseñado para esta asignatura se basa en lo siguiente:

1. Clases magistrales (teóricas) de 1 hora, (12 clases=12 horas)
2. Seminarios prácticos (casos clínicos reales) de 1 hora; (11 clases=11 horas)
3. Realización de un examen escrito (tipo test, con 5 opciones y sólo 1 respuesta correcta, sin negativos)
4. Trabajo personal sobre alguna de las enfermedades raras incluidas, o no, en el Programa de la Asignatura, o sobre cualquier aspecto relacionado con las Enfermedades Raras.

#### **4.2.Actividades de aprendizaje**

- Asistencia a las lecciones teóricas
- Asistencia y discusión de los casos clínicos

## 26739 - Enfermedades raras en el niño

- Realización de trabajo personal relacionado con las enfermedades raras

### 4.3.Programa

PROGRAMA DE LA ASIGNATURA

Lecciones teóricas

Lección 1 Introducción y Generalidades

Lección 2 Síndrome de Turner

Lección 3 Síndromes por microdelección

Lección 4 Síndrome X Frágil

Lección 5 Síndrome de Noonan: Rasopatías

Lección 6 Síndrome de Menkes

Lección 7 Errores Congénitos del Metabolismo

Lección 8 Atrofia Muscular Espinal tipo 1

Lección 9 Síndrome de Prader-Willi

Lección 10 Síndrome de Cornelia de Lange

Lección 11 Síndrome de Rett

Lección 12 Distrofia Miotónica tipo 1

CASOS CLINICOS:

Cada una de las enfermedades o grupo de enfermedades incluidas en el Programa teórico irá seguida de la exposición y discusión de caso clínico real. En algunos de ellos contaremos con la colaboración presencial de uno o ambos progenitores de un paciente afectado.

### 4.4.Planificación de las actividades de aprendizaje y calendario de fechas clave

Calendario de sesiones presenciales y presentación de trabajos

## **26739 - Enfermedades raras en el niño**

Las clases presenciales (lección teórica + caso clínico) se impartirán de 17:00 a 19:00h los lunes lectivos del 9º semestre del Curso Académico. En caso de ser no lectivo se buscará un día alternativo.

Las actividades docentes presenciales de la asignatura se impartirán en la franja horaria de 17:00 a 19:00 h. los lunes lectivos del primer semestre de 5º curso del Grado (9º semestre). La actividad docente se dividirá en: Enseñanza presencial (37,5%): 1,5 ECTS (37,5 horas) y enseñanza no presencial (62,5%): 2,5 ECTS (62,5 horas). La enseñanza presencial se reparte entre clases teóricas (13 horas) y casos clínicos prácticos (11 horas). Las fechas clave de la asignatura se fijaran dentro del calendario académico que establezca el Centro para cada curso académico. Las convocatorias de examen del curso académico serán las correspondientes a enero/febrero y septiembre.

### **Fechas previstas para evaluaciones:**

- Jueves 7 Febrero 2019

- Jueves 5 Septiembre 2019

### **4.5.Bibliografía y recursos recomendados**

La bibliografía actualizada de la asignatura se consulta a través de la página web de la biblioteca

<http://psfunizar7.unizar.es/br13/eBuscar.php?tipo=a>