

Curso Académico: 2021/22

26739 - Enfermedades raras en el niño

Información del Plan Docente

Año académico: 2021/22

Asignatura: 26739 - Enfermedades raras en el niño

Centro académico: 104 - Facultad de Medicina

Titulación: 304 - Graduado en Medicina

Créditos: 4.0

Curso: 5

Periodo de impartición: Primer semestre

Clase de asignatura: Optativa

Materia:

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 (?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.

Estos planteamientos y objetivos están alineados con los siguientes "Objetivos de Desarrollo Sostenible" (ODS) de la Agenda 2030 de Naciones Unidas (<https://un.org/sustainabledevelopment/es/>), de tal manera que la adquisición de los resultados de aprendizaje de la asignatura proporciona capacitación y competencia para contribuir en cierta medida a su logro:

- Objetivo 3: Salud y bienestar
- Objetivo 10: Reducción de desigualdades

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.

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

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...

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

2.3. Importancia de los resultados de aprendizaje

Al haber cursado esta asignatura, el alumno (futuro profesional sanitario) será consciente de la existencia e importancia de las enfermedades raras como problema prioritario de salud en nuestro sistema sanitario y de la importancia de las nuevas herramientas genómicas para su diagnóstico, manejo multidisciplinar y tratamiento.

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:

<https://medicina.unizar.es/quinto-curso#horario9>

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): 1 de 2 horas y 11 de 1 hora (12 clases = 13 horas).
2. Seminarios prácticos (casos clínicos prácticos reales) de 1 hora; (11 seminarios = 11 horas).

3. Realización de un examen escrito (1 hora) (tipo MCQ, con 5 opciones y solo 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

Actividades presenciales (25 horas = 2,5 ECTS):

- Asistencia a las lecciones teóricas (13 horas = 1,3 ECTS)
- Asistencia y participación en la discusión de los casos clínicos (11 horas = 1,1 ECTS)
- Realización del examen teórico (1 hora = 0,1 ECTS)

Actividades no presenciales (75 horas = 7,5 ECTS):

- Realización de trabajo (uni)personal relacionado con las enfermedades raras (selección tema, diseño, desarrollo, bibliografía y presentación)

NOTA: Si por motivos de riesgo de salud pública, las enseñanzas presenciales no pudieran impartirse como está previsto, se seguirían las directrices del la Orden de 6 de julio de 2020 del Consejo de Gobierno de la UZ por el que se adoptan directrices para afrontar el desarrollo de la docencia en el curso académico 2020-21, en la situación de nueva normalidad.

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	Errores Congénitos del Metabolismo
Lección 7	Atrofia Muscular Espinal tipo 1
Lección 8	Síndrome de Prader-Willi
Lección 9	Síndrome de Cornelia de Lange
Lección 10	Síndrome de Rett
Lección 11	Distrofia Miotónica tipo 1
Lección 12	Enfermedades mitocondriales

*El orden de impartición podría variar según disponibilidad de profesorado.

CASOS CLINICOS:

Cada una de las enfermedades o grupo de enfermedades incluidas en el Programa teórico irá seguida de la exposición y discusión de un caso clínico real. En algunos de ellos contaremos con la participación 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

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 o por imposibilidad manifiesta, se buscará un día laborable 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). 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:

<https://medicina.unizar.es/quinto-curso#horario9>

4.5. Bibliografía y recursos recomendados

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

<http://psfunizar10.unizar.es/br13/egAsignaturas.php?codigo=26739>