

## 26739 - Enfermedades raras en el niño

### Información del Plan Docente

**Año académico:** 2023/24

**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 de la asignatura

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 "Objetivos de Desarrollo Sostenible" (ODS) de la Agenda 2030 de Naciones Unidas (<https://un.org/sustainabledevelopment/es/>). La adquisición de los resultados de aprendizaje de la asignatura proporciona capacitación y competencia para contribuir a su logro:

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

### 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 algunas de las principales enfermedades raras en la edad pediátrica.

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. Programa de la asignatura

PROGRAMA TEORICO

- Introducción y Generalidades
- Síndrome de Turner
- Síndromes por microdelección
- Síndrome X Frágil
- Síndrome de Noonan. Rasopatías
- Errores Congénitos del Metabolismo
- Atrofia Muscular Espinal tipo 1
- Síndrome de Prader-Willi

- Síndrome de Cornelia de Lange
- Síndrome de Rett
- Distrofia Miotónica tipo 1
- Enfermedades mitocondriales

#### CASOS CLÍNICOS PRÁCTICOS:

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. Actividades académicas

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

**- Actividades presenciales (25 horas)**

**- Actividades no presenciales (75 horas)**

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 tipo test, con 5 opciones y solo 1 respuesta correcta, sin negativos (1 hora)
4. Trabajo uni-personal sobre alguna de las enfermedades raras incluidas, o no, en el Programa de la Asignatura, o sobre cualquier aspecto general relacionado con ellas (75 horas).

#### 5. Sistema de evaluación

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
  - 20 preguntas con 5 opciones y solo una respuesta correcta, sin negativos. Se supera con 60% de aciertos
2. Seminarios prácticos (casos clínicos): **20%** de la nota final
3. Trabajo tutelado: **20%** de la nota final