

Titulació	Típus	Curs	Semestre
2502442 Medicina	OT	6	0

### Professor de contacte

Nom: Carlos Rodrigo Gonzalo de Liria

Correu electrònic: Carlos.Rodrigo@uab.cat

### Utilització d'idiomes a l'assignatura

Llengua vehicular majoritària: català (cat)

Grup íntegre en anglès: No

Grup íntegre en català: No

Grup íntegre en espanyol: No

### Equip docent

Guillermo Pintos Morell

Gemma Carreras González

Joan Baptista Bel Comos

Diego Yeste Fernández

Raquel Corripio Collado

### Prerequisits

És aconsellable que l'estudiant hagi assolit les competències desenvolupades durant els cursos anteriors.

És convenient un coneixement suficient sobre les bases fisiològiques dels estats de salut i malaltia, així com un nivell adequat de coneixements en comunicació interpersonal.

L'estudiant adquireix el compromís de preservar la confidencialitat i el secret professional de les dades que pugui tenir accés per raó dels aprenentatges als serveis assistencials. També en mantenir una actitud d'Ètica professional en totes les seves accions.

### Objectius

Es tracta d'una assignatura optativa que es cursa a sisè curs i que té com a objectiu general que l'estudiant aprofundeixi en el coneixement i es familiaritzi amb la pràctica professional en context real de les malalties hereditàries, endocrinològiques i del metabolisme a la edat pediàtrica.

### Competències

- Demostrar, en l'activitat professional, un punt de vista crític, creatiu i orientat a la recerca.
- Demostrar que comprèn els fonaments d'acció, indicacions, eficàcia i relació benefici-risc de les intervencions terapèutiques, basant-se en l'evidència científica disponible.
- Demostrar que comprèn els mecanismes de les alteracions de l'estructura i de la funció dels aparells i sistemes de l'organisme en situació de malaltia.

- Demostrar que comprèn l'estructura i funció de l'organisme humà en situació de malaltia en les diferents etapes de la vida i en els dos sexes.
- Demostrar que comprèn l'organització i les funcions del genoma, els mecanismes de transmissió i expressió de la informació genètica i les bases moleculars i cel·lulars de l'anàlisi genètica.
- Elaborar una orientació diagnòstica i establir una estratègia d'actuació raonada, valorant els resultats de l'anamnesi i l'exploració física, així com els resultats posteriors de les exploracions complementàries indicades.
- Formular hipòtesis i recollir i valorar de manera crítica la informació per a la resolució de problemes seguint el mètode científic.
- Indicar les tècniques i procediments bàsics de diagnosi i analitzar i interpretar els resultats per precisar millor la naturalesa dels problemes.
- Mantenir i actualitzar la seva competència professional, prestant una importància especial a l'aprenentatge autònom de nous coneixements i tècniques i a la motivació per la qualitat.
- Reconèixer el seu paper en equips multiprofessionals, assumint el lideratge quan sigui apropiat, tant per al subministrament de cures de la salut, com en les intervencions per a la promoció de la salut.
- Utilitzar les tecnologies de la informació i la comunicació en l'activitat professional.

## Resultats d'aprenentatge

1. Analitzar des d'un punt de vista genètic la relació probandus-família que faciliti l'ofertament de consell genètic.
2. Aprofundir en les tècniques i mètodes que permeten el diagnòstic genètic.
3. Contrastar les pròpies opinions amb les d'altres col·legues i amb les d'altres professionals de la salut com a base del treball en equip.
4. Demostrar, en l'activitat professional, un punt de vista crític, creatiu i orientat a la recerca.
5. Descriure el diagnòstic, el pronòstic, la prevenció i la teràpia de les patologies genètiques més freqüents en la població humana.
6. Diferenciar les situacions que necessitin ingrés hospitalari d'aquelles que necessitin ingrés en unitats de vigilància intensiva.
7. Dissenyar metodologies per a l'estudi experimental de malalties genètiques.
8. Establir un pla d'actuació terapèutica considerant les necessitats del pacient i del seu entorn familiar i social, que impliqui tots els membres de l'equip de salut.
9. Establir una de metodològica d'exploracions complementàries raonada, segons el procés de base i les expectatives diagnòstiques.
10. Formular hipòtesis i recollir i valorar de manera crítica la informació per a la resolució de problemes seguint el mètode científic.
11. Identificar els mecanismes pels quals la malaltia afecta els diferents aparells i sistemes del cos humà en les diferents etapes de la vida i en ambdós sexes.
12. Identificar l'afectació de les malalties mèdiques i quirúrgiques de l'aparell genital.
13. Identificar les bases genètiques de les principals malalties amb base o component genètic.
14. Indicar i interpretar les tècniques i procediments bàsics de diagnòstic al laboratori, de diagnòstic per la imatge i d'altres.
15. Indicar les intervencions terapèutiques adequades per als principals problemes de salut maternoinfantil.
16. Mantenir i actualitzar la seva competència professional, prestant una importància especial a l'aprenentatge autònom de nous coneixements i tècniques i a la motivació per la qualitat.
17. Obtenir de manera adequada les mostres clíniques necessàries per a la realització de les proves de laboratori.
18. Ordenar els signes i símptomes per fer un diagnòstic sindròmic diferencial.
19. Relacionar la disfunció genètica amb el fenotip patològic.
20. Utilitzar correctament la terminologia genètica en els llibres de text i consulta.
21. Utilitzar les tecnologies de la informació i la comunicació en l'activitat professional.
22. Valorar críticament els resultats de les exploracions complementàries tenint presents les seves limitacions.
23. Valorar la necessitat, les indicacions, les contraindicacions, la cronologia, el risc, el benefici i els costos de cada exploració.
24. Valorar la relació entre l'eficàcia i el risc de les principals intervencions terapèutiques.
25. Valorar l'eficiència de les principals intervencions terapèutiques.

## Continguts

### Teoria (15 hores)

1. Genètica molecular en el nen / a amb talla baixa
2. hiperinsulinisme congènit (disfunció de la cèl·lula beta pancreàtica en el nouat)
3. Hipocalcèmia: diagnòstic i maneig clínic
4. Diabetis insípida
5. Anomalies de la diferenciació sexual 46XY
6. Síndrome metabòlica en la infància i resistència a la insulina
7. Insuficiència suprarenal: diagnòstic i maneig
8. Sospita de malaltia metabòlica de causa genètica: formes de presentació clínic / bioquímica
9. Errors congènits del metabolisme intermediari
10. Errors congènits del metabolisme de molècules complexes
11. Cribratge neonatal ampliat de malalties metabòliques
12. Diverses estratègies terapèutiques en els errors congènits del metabolisme
13. Nous recursos diagnòstics i futures possibilitats terapèutiques
14. Créixer amb un error innat del metabolisme o una malaltia endocrinològica: transició a l'adult
15. Síndromes genètics més freqüents en pediatria

### Metodologia

Aquesta Guia descriu el marc, continguts, metodologia i normes generals de l'assignatura, d'acord amb el pla d'estudis vigent. L'organització final de l'assignatura pel que fa al nombre i mida de grups, distribució en el calendari i dates d'exàmens, criteris específics d'avaluació i revisió d'exàmens, es concretaran a cada una de les Unitats Docents Hospitalàries (UDH), que ho explicitaran a través de les seves pàgines web i el primer dia de classe de cada assignatura, a través del professors responsables de l'assignatura a les UDH.

Pel present curs, els professors designats pels Departaments com a responsables de l'assignatura a nivell de Facultat i de les UDH són:

- Responsable de Facultat : Carlos Rodrigo Gonzalo de Liria

- Responsables de les UDH:

UDHSP	UDHVH	UDGTiP	UDPT
<a href="mailto:gcarreras@santpau.cat">Gemma Carreras <a href="mailto:gcarreras@santpau.cat">gcarreras@santpau.cat</a></a>	Diego Yeste <a href="mailto:dyeste@vhebron.net">dyeste@vhebron.net</a>	Guillem Pintos i Joan Bel <a href="mailto:gpintos.germanstrias@gencat.cat">gpintos.germanstrias@gencat.cat</a> i <a href="mailto:joanbel.germanstrias@gencat.cat">joanbel.germanstrias@gencat.cat</a>	Raquel Corripio <a href="mailto:rcorripio@tauli.ca">rcorripio@tauli.ca</a>

## Activitats formatives

Títol	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
<b>Tipus: Dirigides</b>			
TEORIA (TE)	15	0,6	
<b>Tipus: Supervisades</b>			
PRÀCTICUM ASSISTENCIAL SENSE DIRECTRIUS (PRASS)	16	0,64	
<b>Tipus: Autònomes</b>			
ELABORACIÓ DE TREBALLS / ESTUDI PERSONAL / LECTURA D'ARTICLES / INFORMES D'INTERÈS	40,25	1,61	

## Avaluació

Avaluació continuada, discussió de casos: avaluació de la participació qualitativa de l'estudiant i lliurament de resolucions de casos treballats al seminari.

Avaluació dels treballs: cada estudiant haurà d'elaborar i presentar un treball basat en un cas clínic viscut durant les practiques de l'assignatura.

Quan es consideri que **l'estudiant no ha pogut aportar prou evidències d'avaluació** en l'acta es consignarà aquesta assignatura com a no avaluable. La guia docent **ha d'establir els criteris per assignar un no avaluable**.

## Activitats d'avaluació

Títol	Pes	Hores	ECTS	Resultats d'aprenentatge
Avaluació de tipus pràctic	50%	2	0,08	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14, 15, 16, 17, 18, 19, 20, 21, 22, 23, 24, 25
Entrega d'informes / treballs escrits	50%	1,75	0,07	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14, 15, 16, 17, 18, 19, 20, 21, 22, 23, 24, 25

## Bibliografia

### A) Malalties hereditàries

- web Orphanet (portal de enfermedades raras)

- Diagnóstico y tratamiento de las enfermedades metabólicas hereditarias. P. Sanjurjo y A. Baldellou. Editorial Ergón, 4ª edición, 2014. ISBN: 9788415351962

- Inborn metabolic diseases. Diagnosis and Treatment. Saudubray, Jean-Marie, Berghe, Georges van den, Walter, John H. (Eds.), 5th ed. 2012.

- The Online Metabolic and Molecular Bases of Inherited Disease (requereix subscripció institucional)

<http://ommbid.mhmedical.com/book.aspx?bookid=971>

## B) Endocrinología

- [espe-elearning.org](http://espe-elearning.org) (plataforma on line de formación que sustenta la Sociedad Europea de Endocrinología Pediátrica)

- Tratado de Endocrinología Pediátrica y de la Adolescencia, ed Doyma de J.Argente, A.Carrascosa. R. Gracia, F. Rodríguez. 2ª edición any 2000 (desconec si hi ha una edición posterior)

- Pediatric Endocrinology: edited by F. Lifshitz, Ed Informa healthcare USA ([www.informahealthcare.com](http://www.informahealthcare.com)), New York London, Fifth Edition, 2007.

- Consensus Statement on Management of Intersex Disorders. Peter A. Lee, Christopher P. Houk, S. Faisal Ahmed and Ieuan A. Hughes. Pediatrics 2006;118:e488

Annu Rev Med. 2015 Jan 14;66:471-86. doi: 10.1146/annurev-med-122313-085916. Lysosomal storage diseases: from pathophysiology to therapy.

[Parenti G](#), [Andria G](#), [Ballabio A](#).

## C) Genètica

- web Genereviews (registro de enfermedades genéticas)

- Cruz Tratado de Pediatría. M. Moro, S. Málaga, L. Madero, eds. Editorial Panamericana, 11ª edición, 2014. EAN: 9788498357257. Parte XIV: Trastornos genéticos del metabolismo, capítulos 224-234. G. Pintos Morell y M del Toro Riera. Enfermedades lisosomales y peroxisomales. Capítulo 234.