

**Enfermedades Hereditarias, Endocrinología y Metabolismo**

Código: 103653  
Créditos ECTS: 3

Titulación	Tipo	Curso	Semestre
2502442 Medicina	OT	6	0

### Contacto

Nombre: Carlos Rodrigo Gonzalo de Liria  
Correo electrónico: Carlos.Rodrigo@uab.cat

### Uso de idiomas

Lengua vehicular mayoritaria: catalán (cat)  
Algún grupo íntegramente en inglés: No  
Algún grupo íntegramente en catalán: No  
Algún grupo íntegramente en español: No

### Equipo docente

Guillermo Pintos Morell  
Gemma Carreras González  
Joan Baptista Bel Comos  
Diego Yeste Fernández  
Raquel Corripio Collado

### Prerequisitos

Es aconsejable que el estudiante haya alcanzado las competencias desarrolladas durante los cursos anteriores.

Es conveniente un conocimiento suficiente sobre las bases fisiológicas de los estados de salud y enfermedad, así como un nivel adecuado de conocimientos en comunicación interpersonal.

El estudiante adquiere el compromiso de preservar la confidencialidad y el secreto profesional de los datos a los que pueda tener acceso en razón de los aprendizajes en los servicios asistenciales. También de mantener una actitud de Ética profesional en todas sus acciones.

### Objetivos y contextualización

Se trata de una asignatura optativa que se cursa en sexto curso y que tiene como objetivo general que el estudiante profundice en el conocimiento y se familiarice con la práctica profesional en contexto real de las enfermedades hereditarias, endocrinológicas y del metabolismo en la edad pediátrica.

### Competencias

- Demostrar, en la actividad profesional, un punto de vista crítico, creativo y orientado a la investigación.
- Demostrar que comprende la estructura y función del organismo humano en situación de enfermedad en las diferentes etapas de la vida y en los dos sexos.

- Demostrar que comprende la organización y las funciones del genoma, los mecanismos de transmisión y expresión de la información genética y las bases moleculares y celulares del análisis genético.
- Demostrar que comprende los fundamentos de acción, indicaciones, eficacia y relación beneficio-riesgo de las intervenciones terapéuticas, basándose en la evidencia científica disponible.
- Demostrar que comprende los mecanismos de las alteraciones de la estructura y de la función de los aparatos y sistemas del organismo en situación de enfermedad.
- Elaborar una orientación diagnóstica y establecer una estrategia de actuación razonada, valorando los resultados de la anamnesis y la exploración física, así como los resultados posteriores de las exploraciones complementarias indicadas.
- Formular hipótesis y recoger y valorar de forma crítica la información para la resolución de problemas siguiendo el método científico.
- Indicar las técnicas y procedimientos básicos de diagnosis y analizar e interpretar los resultados para precisar mejor la naturaleza de los problemas.
- Mantener y actualizar su competencia profesional, prestando especial importancia al aprendizaje de manera autónoma de nuevos conocimientos y técnicas y a la motivación por la calidad.
- Reconocer su papel en equipos multiprofesionales, asumiendo el liderazgo cuando sea apropiado, tanto para el suministro de cuidados de la salud, como en las intervenciones para la promoción de la salud.
- Utilizar las tecnologías de la información y la comunicación en la actividad profesional.

## Resultados de aprendizaje

1. Analizar desde un punto de vista genético la relación probandus-familia que facilite el ofrecimiento de consejo genético.
2. Contrastar las propias opiniones con las de otros colegas y con la de otros profesionales de la salud como base del trabajo en equipo.
3. Demostrar, en la actividad profesional, un punto de vista crítico, creativo y orientado a la investigación.
4. Describir el diagnóstico, pronóstico, prevención y terapia de las patologías genéticas más frecuentes en la población humana.
5. Diferenciar las situaciones que precisen ingreso hospitalario de aquellas que precisen ingreso en unidades de vigilancia intensiva.
6. Diseñar metodologías para el estudio experimental de enfermedades genéticas.
7. Establecer un plan de actuación terapéutica considerando las necesidades del paciente y de su entorno familiar y social, que implique a todos los miembros del equipo de salud.
8. Establecer una metódica de exploraciones complementarias razonada, según el proceso de base y las expectativas diagnósticas.
9. Explicar los mecanismos por los que la enfermedad afecta a los distintos aparatos y sistemas del cuerpo humano en las diferentes etapas de la vida y en ambos sexos.
10. Formular hipótesis y recoger y valorar de forma crítica la información para la resolución de problemas siguiendo el método científico.
11. Identificar la afectación de las enfermedades médicas y quirúrgicas del aparato genital.
12. Identificar las bases genéticas de las principales enfermedades con base o componente genético.
13. Indicar e interpretar las técnicas y procedimientos básicos de diagnóstico en el laboratorio, de diagnóstico por la imagen y otros.
14. Indicar las intervenciones terapéuticas adecuadas para los principales problemas de salud materno-infantil.
15. Mantener y actualizar su competencia profesional, prestando especial importancia al aprendizaje de manera autónoma de nuevos conocimientos y técnicas y a la motivación por la calidad.
16. Obtener de forma adecuada las muestras clínicas necesarias para la realización de las pruebas de laboratorio.
17. Ordenar los signos y síntomas para hacer un diagnóstico sindrómico diferencial.
18. Profundizar en las técnicas y métodos que permiten el diagnóstico genético
19. Relacionar la disfunción genética con el fenotipo patológico.
20. Utilizar correctamente la terminología genética en sus libros de texto y consulta.
21. Utilizar las tecnologías de la información y la comunicación en la actividad profesional.
22. Valorar críticamente los resultados de las exploraciones complementarias teniendo presentes sus limitaciones.
23. Valorar la eficiencia de las principales intervenciones terapéuticas.

24. Valorar la necesidad, las indicaciones, las contraindicaciones, la cronología, el riesgo, el beneficio y los costes de cada exploración.
25. Valorar la relación entre la eficacia y el riesgo de las principales intervenciones terapéuticas.

## Contenido

### Teoría (15 horas)

1. Genética molecular en el niño / a con talla baja
2. Hiperinsulinismo congénito (disfunción de la célula beta pancreática en el recién nacido)
3. Hipocalcemia: diagnóstico y manejo clínico
4. Diabetes insípida
5. Anomalías de la diferenciación sexual 46XY
6. Síndrome metabólico en la infancia y resistencia a la insulina
7. Insuficiencia suprarrenal: diagnóstico y manejo
8. Sospecha de enfermedad metabólica de causa genética: formas de presentación clínico / bioquímica
9. Errores congénitos del metabolismo intermediario
10. Errores congénitos del metabolismo de moléculas complejas
11. Cribaje neonatal ampliado de enfermedades metabólicas
12. Diversas estrategias terapéuticas en los errores congénitos del metabolismo
13. Nuevos recursos diagnósticos y futuras posibilidades terapéuticas
14. Crecer con un error innato del metabolismo o una enfermedad endocrinológica: transición al adulto
15. Síndromes genéticos más frecuentes en pediatría

## Metodología

Esta Guía describe el marco, contenidos, metodología y normas generales de la asignatura, de acuerdo con el plan de estudios vigente. La organización final de la asignatura con respecto al número y tamaño de grupos, distribución en el calendario y fechas de exámenes, criterios específicos de evaluación y revisión de exámenes, se concretarán en cada una de las Unidades Docentes Hospitalarias (UDH), que lo explicitarán a través de sus páginas web y el primer día de clase de cada asignatura, a través de los profesores responsables de la asignatura en las UDH.

Para el presente curso, los profesores designados por los Departamentos como responsables de la asignatura a nivel de Facultad y de las UDH son:

- Responsable de Facultad: Carlos Rodrigo Gonzalo de Liria

- Responsables de les UDH:

UDHSP	UDHVH	UDGTIP	UDPT
Gemma Carreras <a href="mailto:gcarreras@santpau.cat">gcarreras@santpau.cat</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>

## Actividades

Título	Horas	ECTS	Resultados de aprendizaje
--------	-------	------	---------------------------

Tipo: Dirigidas

TEORÍA (TE)	15	0,6
<b>Tipo: Supervisadas</b>		
PRÁCTICUM ASISTENCIAL SIN DIRECTRICES (PRASS)	16	0,64
<b>Tipo: Autónomas</b>		
ELABORACIÓN DE TRABAJOS / ESTUDIO PERSONAL / LECTURA DE ARTÍCULOS / INFORMES DE INTERÉS	40,25	1,61

## Evaluación

Evaluación continuada, discusión de casos: evaluación de la participación cualitativa del estudiante y entrega de resoluciones de casos trabajados en el seminario.

Evaluación de los trabajos: cada estudiante tendrá que elaborar y presentar un trabajo basado en un caso clínico vivido durante las prácticas de la asignatura.

Cuando se considere que el **estudiante no ha podido aportar bastantes evidencias de evaluación** en el acta se consignará esta asignatura como no evaluable. La guía docente **tiene que establecer los criterios para asignar uno no evaluable**.

## Actividades de evaluación

Título	Peso	Horas	ECTS	Resultados de aprendizaje
Entrega de informes / trabajos escritos	50%	1,75	0,07	1, 18, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 10, 9, 11, 12, 13, 14, 15, 16, 17, 19, 20, 21, 22, 24, 25, 23
Evaluación de tipo práctico	50%	2	0,08	1, 18, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 10, 9, 11, 12, 13, 14, 15, 16, 17, 19, 20, 21, 22, 24, 25, 23

## Bibliografía

### A) Enfermedades hereditarias

- 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 (requiere suscripción 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 año 2000 (desconozco si hay 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) Genética

- 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.