

## DATOS GENERALES

**Nombre de la asignatura:** ATAXIAS

**Tipo:** Optativa común

**Impartición:** Lunes de 13 a 14 horas o miércoles de 10 a 11 horas en el Aula de Neurociències “Eduard Tolosa” situada en la escaler 8, 4 piso del Hospital Clínic.

**Departamentos implicados:** Medicina

**Nombre del profesor coordinador:**

- Esteban Muñoz (Departamento de Medicina, Universidad de Barcelona, Servicio de Neurología, Unidad de Parkinson y Trastornos del Movimiento, Hospital Clínic de Barcelona).
- Montse Milà (Servicio de Bioquímica y Genética Molecular, Hospital Clínic de Barcelona).

**Miembros del equipo docente:**

- Esteban Muñoz (Departamento de Medicina, Universidad de Barcelona, Servicio de Neurología, Unidad de Parkinson y Trastornos del Movimiento, Hospital Clínic de Barcelona).
- Montse Milà (Servicio de Bioquímica y Genética Molecular, Hospital Clínic de Barcelona).
- Aurora Sánchez (Servicio de Bioquímica y Genética Molecular, Hospital Clínic de Barcelona)
- Yarko Compta (Departamento de Fisiología, Universidad de Barcelona, Servicio de Neurología, Unidad de Parkinson y Trastornos del Movimiento, Hospital Clínic de Barcelona)
- Belen Pérez (Servicio de Neuropediatría, Hospital Materno-Infantil Sant Joan de Deu, Barcelona)

**Créditos ECTS:** 3

**Horas estimadas de la asignatura:** 48

- Horas presenciales (clases magistrales, seminarios interactivos, trabajo tutelado): 36

- Horas de aprendizaje autónomo: 12

## **PRERREQUISITOS PARA CURSAR LA ASIGNATURA**

.....

## **COMPETENCIAS QUE SE DESARROLLAN EN LA ASIGNATURA**

### **COMPETENCIAS TRANSVERSALES INSTRUMENTALES EN EL APRENDIZAJE DE LA ASIGNATURA**

- Ser capaz de interaccionar con otras especialidades médicas y asesorarlas.
- Ser capaz de trabajar en equipos interdisciplinarios, colaborar con otros investigadores y, al mismo tiempo, actuar de forma autónoma y con iniciativa.
- Ser capaz de desarrollar habilidades comunicativas en la relación médico-paciente-familia respetando los principios éticos y de privacidad, siendo capaz de comunicar malas noticias de una manera empática.
- Ser capaz de utilizar de una forma racional los recursos diagnóstico-terapéuticos disponibles.
- Ser capaz de adquirir conocimientos en el diseño de ensayos clínicos y trabajos de investigación (formulación de hipótesis, objetivos, metodología, interpretación y análisis crítico de los resultados).
- Ser capaz de adquirir habilidades para la divulgación de los conocimientos tanto en ámbito de expertos como ante audiencias no expertas, de una forma clara y atractiva.
- Ser capaz de aprender los principios básicos para la escritura y publicación de los resultados de un trabajo de investigación.
- Ser capaz de integrar conocimientos y maneras de afrontar la complejidad y de formular juicios a partir de información limitada, pero de manera reflexiva, teniendo en cuenta las repercusiones sociales y éticas de los juicios.
- Ser capaz de estar al día en los conocimientos expuestos en el ámbito de la comunidad científica internacional, es decir, de buscar, obtener e interpretar la información biomédica obtenida en bases de datos y otras fuentes.
- Ser capaz de conocer los principios bioéticos y médico-legales de la investigación y de las actividades profesionales en el ámbito de la biomedicina.

### **COMPETENCIAS ESPECÍFICAS**

- Conocer los aspectos clínicos, genéticos, epidemiológicos, fisiopatogénicos, anatomopatológicos y terapéuticos de las ataxias.

- Conocer los estudios complementarios de soporte al diagnóstico.
- Ser capaz de reconocer, interpretar adecuadamente y diagnosticar en el ámbito clínico y de laboratorio las enfermedades que cursan con ataxia.
- Ser capaz de desarrollar, implementar y evaluar las guías de práctica clínica en pacientes con ataxia.

## OBJETIVOS DEL APRENDIZAJE DE LA ASIGNATURA

### A. Objetivos generales:

El objetivo principal de la asignatura es contribuir a formar clínicos e investigadores en el ámbito de las ataxias, dentro de un entorno bien definido como es una Unidad Multidisciplinar de Trastornos del Movimiento de excelencia. Existe un gran número de enfermedades que cursan con ataxia esporádica y se han descrito multitud de genes involucrados en las ataxias hereditaria. Sin embargo, sólo se disponen de unos pocos de tratamientos sintomáticos para algunos de los síntomas asociados a la ataxia en dichas enfermedades, por lo que, aparte de suponer un reto diagnóstico, las ataxias también suponen un gran reto terapéutico.

### B. Objetivos específicos:

Conocer en profundidad las principales enfermedades que cursan con ataxia desde el punto de vista clínico, diagnóstico y terapéutico, así como los principales aspectos relacionados con la investigación de dichas enfermedades.

## BLOQUE TEMÁTICO O DE CONTENIDOS DE LA ASIGNATURA

1. Clasificación clínica y genética de las ataxias.  
Esteban Muñoz, Montse Milà
2. Ataxias adquiridas.  
Esteban Muñoz
3. Ataxias esporádicas neurodegenerativas: Atrofia multisistémica variante cerebelosa. Ataxia cerebelosa idiopática de inicio tardío (ILOCA).  
Esteban Muñoz
4. Enfermedad de Machado-Joseph (SCA3).  
Esteban Muñoz
5. Otras ataxias espinocerebelosas (SCA).  
Esteban Muñoz

6. Ataxias episódicas.  
Yarko Compta
7. Ataxia de Friedreich.  
Belen Pérez
8. Otras ataxias autosómicas recesivas. Ataxia con apraxia oculomotora. Ataxia-telangiectasia. ARSACS.  
Belen Pérez
9. Ataxia asociada al cromosoma X-frágil premutado (FXTAS).  
Montse Milà, Aurora Sánchez
10. Algoritmo diagnóstico de las ataxias.  
Esteban Muñoz

## METODOLOGÍA Y ORGANIZACIÓN GENERAL DE LA ASIGNATURA

**A. Clases magistrales:** Tendrán una duración aproximada de 60 minutos. Se reservará los últimos 5-10 minutos para la interacción entre alumno y profesor sobre aspectos claves del tema. (10 clases=10 horas)

**B. Seminarios interactivos:** Tindran una duración máxima de 60 minuts i en ellos se presentaran casos clínicos que cursan con ataxia que permitan analitzar el abordaje diagnóstico, terapéutico y evolutivo de los pacientes con ataxias esporádicas o hereditarias (2 seminarios= 2 horas).

**C. Trabajo tutelado:**

- Los alumnos tendrán que preparar de forma tutelada durante aproximadamente 1 hora cada una de las clases magistrales/seminarios y por eso recibirán del profesor un mínimo de dos artículos en formato PDF sobre el tema de la clase/seminario correspondiente (12 horas).

- Los alumnos tendrán que presentar casos clínicos y realizar una búsqueda y una revisión crítica de la literatura médica sobre uno o varios aspecto concretos de cada caso (12 horas) (total trabajo tutelado= 24 horas)

**D. Trabajo autónomo:** Al final del periodo de desarrollo de la asignatura (como a máximo dos semanas después de la última clase magistral), el alumno tendrá que entregar un portafolio dónde se reflejen los conocimientos y habilidades adquiridas en esta asignatura (trabajo autónomo = 12 horas).

## EVALUACIÓN

- Asistencia y grado de participación en las clases magistrales y seminarios interactivos (40%)
- Realización del trabajo autónomo, presentación y discusión con el profesor (60%)

## FUENTES DE INFORMACIÓN BÁSICA

### **BIBLIOGRAFIA RELEVANTE:**

1. Jankovic J, Tolosa E. Parkinson's disease and Movement Disorders. Wolters Kluwer. Philadelphia, USA, 2015.
2. Watts RL, Standaert D, Obeso JA. Movement Disorders. McGraw-Hill Companies, Inc. New York, USA, 2012.
3. Bird TD. Hereditary Ataxia Overview. In: Pagon RA, Adam MP, Ardinger HH, Wallace SE, Amemiya A, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2015. 1998 Oct 28 [updated 2015 Apr 2].
4. Klockgether T. Sporadic ataxia with adult onset: classification and diagnostic criteria. *Lancet Neurol* 2010; 9: 94–104.
5. Brusse E, Maat-Kievit JA, van Swieten JC. Diagnosis and management of early- and late-onset cerebellar ataxia. *Clin Genet* 2007;71:12-24

### **MATERIAL DOCENTE SUMINISTRADO AL ESTUDIANTE**

1. Dossier electrónico con el temari:  
<http://www.ub.edu/medicina/masters/mmai/programa.htm>
2. Material de les classes magistrals en format pdf:

Campus virtual (espai personal) de la Universitat de Barcelona