

DATOS GENERALES

Nombre de la asignatura: DISTONIA

Tipo: Optativa Especialidad

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

Departamentos implicados: Medicina y Obstretrícia,-Ginecologia, Pediatria, Radiologia y Anatomia.

Nombre del profesor coordinador:

- Maria José Martí (Departamento de Medicina, Universidad de Barcelona, Servicio de Neurología, Unidad de Parkinson y Trastornos del Movimiento, Hospital Clínic de Barcelona).
- Belen Perez Dueñas (Departamento de Obstretrícia,-Ginecologia, Pediatria, Radiologia y Anatomia, Universidad de Barcelona, Servicio de Neurologia infantil, Hospitalde Sant Joan de Deu).

Miembros del equipo docente:

- Maria Jose Martí (Departamento de Medicina, Universidad de Barcelona, Servicio de Neurología, Unidad de Parkinson y Trastornos del Movimiento, Hospital Clínic de Barcelona).
- Belen Perez Dueñas (Departamento de Obstretrícia,-Ginecologia, Pediatria, Radiologia y Anatomia, Universidad de Barcelona, Servicio de Neurologia infantil, Hospital de Sant Joan de Deu).
- Eduardo Tolosa (Departamento de Medicina, Universidad de Barcelona, Servicio de Neurología, Unidad de Parkinson y Trastornos del Movimiento, Hospital Clínic de Barcelona)
- Josep Valls Soler (Departamento de Medicina, Universidad de Barcelona, Servicio de Neurología, Pruebas funcionales del Sistema Nervioso, Hospital Clínic de Barcelona)
- Montserrat Milà (Departamento de Medicina; Servicio de Bioquímica y Genetica Molecular, Hospital Clínic de Barcelona).
- Francesc Valldeoriola (Servicio de Neurología, Unidad de Parkinson y Trastornos del Movimiento, Hospital Clínic de Barcelona)

- Francesca Antonelli (Servicio de Neurología, Unidad de Parkinson y Trastornos del Movimiento, Hospital Clínic de 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 CUSAR 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 la distonía en sus diversas presentaciones
- 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 distonía.
- Conocer los principales tratamientos farmacológicos y quirúrgicos de la distonía.
- Conocer y aplicar los principios básicos del tratamiento con toxina botulínica.
- Ser capaz de desarrollar, implementar y evaluar las guías de práctica clínica en pacientes con distonía.

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 distonías, dentro de un entorno bien definido como es una Unidad Multidisciplinar de Trastornos del Movimiento de excelencia.. En los últimos años se ha realizado un gran avance en el conocimiento de las bases genéticas de la distonía que ha permitido el reconocimiento de nuevos genes causantes de distonía, así como la expansión del espectro fenotípico asociado a genes previamente conocidos. Debido a la gran heterogeneidad clínica y genética de la distonía, su identificación etiológica comporta un amplio diagnóstico diferencial y por lo tanto requiere de experiencia en este síndrome, así como en su tratamiento, hospitalario debido a su complejidad y en general sintomático, con toxina botulínica, baclofeno intratecal o cirugía con estimulación cerebral profunda.

B. Objetivos específicos:

Conocer en profundidad las principales enfermedades que cursan con distonía 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. Epidemiología, fenomenología clínica y clasificación de la distonía.
Maria José Martí
2. Conceptos actuales en la patofisiología y patoanatomía de la distonía primaria
Josep Valls-Soler
3. Genética de la distonía y su biología molecular
Montserrat Milà
4. Distonía primaria (aislada) y síndromes distonía plus (combinada)
Eduardo Tolosa
5. Distonía secundaria y enfermedades heredo degenerativas
Belen Perez-Dueñas
6. Complicaciones de la distonía. Estatus diatónico
Francesca Antonelli
7. Tratamiento con toxina botulínica
Maria José Martí
8. Tratamiento quirúrgico
Francesc Valdeoriola

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:** Tendrán una duración máxima de 60 minutos y en ellos se presentaran casos clínicos que cursan con distonía para analizar el abordaje diagnóstico, terapéutico y evolutivo de los pacientes. (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 varios aspectos 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 resuman 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
3. Albanese A, Bhatia K, Bressman SB, DeLong MR, Fahn S, Fung VS, Hallett M, Jankovic J, Jinnah HA, Klein C, Lang AE, Mink JW, Teller JK Phenomenology and classification of dystonia: a consensus update. *Mov Disord.* 2013 ;28(7):863-73.
4. Klein C, Marras C, Münchu A. Dystonia Overview . GeneReview Internet. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1155/>
5. Bronte-Stewart H, Taira T, Valldeoriola F, Merello M, Marks WJ Jr, Albanese A, Bressman S, Moro E. Inclusion and exclusion criteria for DBS in dystonia. *Mov Disord.* 2011 Jun;26 Suppl 1:S5-16
6. Jankovic J Medical treatment of dystonia. *Mov Disord.* 2013 ;28(7):1001-12.
7. Albanese A, Abbruzzese G, Dressler D, Duzynski W, Khatkova S, Marti MJ, et al, Practical guidance for CD management involving treatment of botulinum toxin: a consensus statement. *J Neurol.* 2015

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