



## DATOS GENERALES

**Nombre de la asignatura:** ENFERMEDAD DE HUNTINGTON Y OTRAS COREAS HEREDITARIAS

**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 Ciencias Fisiológicas I.

**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).
- Aurora Sánchez (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).
- Aurora Sánchez (Servicio de Bioquímica y Genética Molecular, Hospital Clínic de Barcelona).
- Eduardo Tolosa (Departamento de Medicina, Universidad de Barcelona, Servicio de Neurología, Unidad de Parkinson y Trastornos del Movimiento, Hospital Clínic de Barcelona)
- Fina Martí (Departamento de Medicina, Universidad de Barcelona, Servicio de Neurología, Unidad de Parkinson y Trastornos del Movimiento, Hospital Clínic de Barcelona).
- Yaroslau Compta (Departamento de Fisiología, Universidad de Barcelona, Servicio de Neurología, Unidad de Parkinson y Trastornos del Movimiento, Hospital Clínic de Barcelona)

- Luis Pintor (Servicio de Psiquiatría, Hospital Clínic de Barcelona).
- Ellen Gelpí (Coordinadora del Banco de Tejidos Neurológicos del IDIBAPS).
- Silvia Ginés (Departamento de Biología Celular, Immunología i Neurociencias. Facultat de Medicina. Universitat 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

### PREREQUISITOS 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 la enfermedad de Huntington y otras coreas hereditarias.
- 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 corea hereditaria.
- Conocer los principales tratamientos.
- Conocer y aplicar los principios básicos del consejo genético y reproductivo en la enfermedad de Huntington y otras coreas hereditarias.
- Conocer aspectos ligados a la fase presintomática de la enfermedad, como puede ser el estudio de biomarcadores, para estudiar su progresión.
- Ser capaz de desarrollar, implementar y evaluar las guías de práctica clínica en pacientes con corea.

## **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 la enfermedad de Huntington y otras coreas hereditarias, dentro de un entorno bien definido como es una Unidad Multidisciplinar de Trastornos del Movimiento de excelencia. La enfermedad de Huntington y otras coreas suponen un problema no sólo desde el punto de vista diagnóstico, sino del tratamiento, del abordaje del consejo genético y reproductivo, así como desde el punto de vista socio-familiar ya que puede ser objeto de estigmatización social y de procesos disruptivos familiares.

### **B. Objetivos específicos:**

Conocer en profundidad las principales enfermedades que cursan con corea 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, diagnóstico, manifestaciones clínicas y formas atípicas de la enfermedad de Huntington.  
Eduardo Tolosa
2. Mecanismos fisiopatológicos y sustrato neuropatológico de la enfermedad de Huntington.  
Esteban Muñoz y Ellen Gelpí
3. Tratamiento de los síntomas motores y psiquiátricos de la enfermedad de Huntington.  
Esteban Muñoz y Luis Pintor
4. Potenciales tratamientos neuroprotectores y terapia celular en la enfermedad de Huntington.  
Silvia Ginés
5. Consejo genético en la enfermedad de Huntington.  
Aurora Sánchez
6. Asesoramiento reproductivo en la enfermedad de Huntington.  
Aurora Sánchez
7. Biomarcadores de la enfermedad de Huntington.  
Esteban Muñoz
8. Fenocopias de la enfermedad de Huntington.  
Esteban Muñoz
9. Coreoacantocitosis: Neuroacantocitosis. Síndrome de McLeod. Déficit de pantotenato kinasa.  
María José Martí
10. Otras coreas hereditarias: Enfermedad de Wilson. Neuroferritinopatía. Corea hereditaria benigna.  
Yaroslau Compta

## 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 corea para analizar el abordaje diagnóstico, terapéutico y evolutivo de los pacientes con enfermedad de Huntington y otras coreas (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, 2012.
3. Raymund AC Roos. Huntington's disease: a clinical review. Orphanet Journal of Rare Diseases 2010, 5:40. <http://www.ajrd.com/content/5/1/40>.
4. Ross CA, Sarah J Tabrizi SJ. Huntington's disease: from molecular pathogenesis to clinical treatment. Lancet Neurol 2011; 10: 83–98.
5. Schneider SA, Walker RH, Bhatia KP. The Huntington's disease-like syndromes: what to consider in patients with a negative Huntington's disease gene test. Nat Clin Pract Neurol. 2007;3:517-25.
6. Jung HH, Danek A, Walker RH. Neuroacanthocytosis Syndromes. Orphanet J Rare Dis. 2011; 6: 68. doi: [10.1186/1750-1172-6-68](https://doi.org/10.1186/1750-1172-6-68).

7. Hensman Moss DJ, Poulter M, Beck J, et al. C9orf72 expansions are the most common genetic cause of Huntington disease phenocopies. *Neurology* 2014;82:292-9.

## **MATERIAL DOCENTE SUMINISTRADO AL ESTUDIANTE**

1. Dossier electr3nico 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.