

Programación semanal

En la programación semanal te presentamos un **reparto del trabajo de la asignatura** a lo largo de las semanas del cuatrimestre.

	CONTENIDO TEÓRICO	ACTIVIDADES (10 puntos)	CLASES EN DIRECTO
Semana 1	<p>Tema 1: Bases moleculares de los síndromes congénitos con fallo de médula ósea y síndromes relacionados: la secuenciación masiva en los síndromes de fracaso medular congénito</p> <p>1.1. Introducción al diagnóstico genético: De Sanger a NGS. 1.2. Secuenciación del genoma (WGS), del exoma y paneles de genes (TGS). 1.3. Aplicación de las técnicas NGS en el diagnóstico de SFMC. 1.4. Síndromes fallo medular congénito: introducción.</p>	<p>Huella UNIR: Gestión de cambio (0,5 puntos)</p> <p>Test tema 1 (0,3 puntos)</p>	Presentación de la asignatura y clase 1
Semana 2	<p>Tema 1: Bases moleculares de los síndromes congénitos con fallo de médula ósea y síndromes relacionados: la secuenciación masiva en los síndromes de fracaso medular congénito (continuación)</p> <p>1.1. Introducción al diagnóstico genético: De Sanger a NGS. 1.2. Secuenciación del genoma (WGS), del exoma y paneles de genes (TGS). 1.3. Aplicación de las técnicas NGS en el diagnóstico de SFMC. 1.4. Síndromes fallo medular congénito: introducción.</p>		Clase 2
Semana 3	<p>Tema 1: Bases moleculares de los síndromes congénitos con fallo de médula ósea y síndromes relacionados: la secuenciación masiva en los síndromes de fracaso medular congénito (continuación)</p> <p>1.5. Síndromes congénitos asociados a inestabilidad cromosómica. 1.6. Síndromes asociados a defectos en los sistemas de respuesta al daño en el ADN. 1.7. Síndromes asociados a defectos en la reparación de DSBS e ICLS. 1.8. Síndromes asociados a defectos en la replicación y diferentes mecanismos de reparación del ADN. 1.9. Síndromes asociados a defectos en la biología telomérica.</p>	<p>Actividad grupal: Revisión bibliográfica crítica y pormenorizada de artículos científicos (2,6 puntos)</p>	Clase 3

	CONTENIDO TEÓRICO	ACTIVIDADES (10 puntos)	CLASES EN DIRECTO
Semana 4	<p>Tema 1: Bases moleculares de los síndromes congénitos con fallo de médula ósea y síndromes relacionados: la secuenciación masiva en los síndromes de fracaso medular congénito (continuación)</p> <p>1.10. Síndromes asociados a ribosomopatías. 1.11. Síndromes asociados a defectos en ADN mitocondrial. 1.12. Síndromes asociados a defectos en otras funciones moleculares. 1.13. Implicaciones clínicas del síndrome de fallo medular congénito. 1.14. Anemia de Fanconi (AF). 1.15. Disqueratosis congénita (DC) y telomeropatías. 1.16. Bibliografía.</p>		Clase 4
Semana 5	<p>Tema 2: Novedades diagnósticas en las anemias ferropénicas a través de las proteínas específicas: transferrina, ferritina, hepcidina, fenoproteínas y otras</p> <p>2.1. Metabolismo del hierro. 2.2. Equilibrio dinámico del hierro en el organismo. 2.3. Regulación del metabolismo del hierro a nivel intracelular y extracelular. 2.4. Hierro y anemias microcíticas hipocrómicas. 2.5. Sobrecarga de hierro en la infancia. 2.6. Anemias sideroblásticas. 2.7. Bibliografía .</p>	Test Tema 2 (0,3 puntos)	Clase 5 Clase de repaso
Semana 6	<p>Tema 3: Nuevas aproximaciones diagnósticas y terapéuticas en monocitopenias de la serie roja por producción deficiente: anemia de blackfan-diamond. Síndrome de aase. Eritropoyesis ineficaz. Anemia diseritropoyética congénita, tipos</p> <p>3.1. Anemia de Blackfan-diamond. 3.2. Anemias diseritropoyéticas congénitas. 3.3. Bibliografía.</p>	<p>Actividad: Caso clínico Fanconi (2,25 puntos)</p> <p>Test Tema 3 (0,3 puntos)</p>	

	CONTENIDO TEÓRICO	ACTIVIDADES (10 puntos)	CLASES EN DIRECTO
Semana 7	<p>Tema 4: Hemoglobinopatías: bases moleculares de las talasemias, estructura de los genes globínicos, secuencias reguladoras, manejo actual de la talasemia mayor, drepanocitosis y hemoglobinopatías estructurales. Terapia génica y ensayos clínicos</p> <p>4.1. Síndrome talasémico. 4.2. Base molecular de las talasemias. 4.3. Estructura de los genes globínicos. 4.4. Secuencias reguladoras. 4.5. Alteraciones moleculares. 4.6. Hemoglobinopatías estructurales con expresión fenotípica de talasemia. 4.7. Fisiopatología. 4.8. Clínica.</p>	<p>Actividad: Caso clínico HLH primario (2,25 puntos)</p> <p>Test tema 4 (0,3 puntos)</p>	Clase 7
Semana 8	<p>Tema 4: Hemoglobinopatías: bases moleculares de las talasemias, estructura de los genes globínicos, secuencias reguladoras, manejo actual de la talasemia mayor, drepanocitosis y hemoglobinopatías estructurales. Terapia génica y ensayos clínicos. (Continuación)</p> <p>4.9. Diagnóstico. 4.10. Tratamiento. 4.11. Drepanocitosis: introducción, patogénesis, diagnóstico, clínica y tratamiento. 4.12. Enfermedad por hemoglobina C. 4.13. Enfermedad por hemoglobina E. 4.14. Enfermedad por hemoglobina D. 4.15. Anemia hemolítica congénita por hemoglobinas inestables. 4.16. Variantes de hemoglobina con alta afinidad por oxígeno: Eritrocitosis. 4.17. Methemoglobinemia y otras causas de cianosis. 4.18. Bibliografía.</p>		Clase 8
Semana 9	<p>Tema 5: Nuevos tratamientos en otras anemias hemolíticas, congénitas y adquiridas. Enzimopatías. Hemoglobinuria paroxística nocturna</p> <p>5.1. Anemia hemolítica autoinmune. 5.2. Tratamiento de la AHAI. 5.3. Anemia hemolítica inmune inducida por fármacos. 5.4. Alteraciones de la membrana del hematíes: Membrana eritrocitaria. 5.5. Clasificación de las membranopatías hereditarias: esferocitosis hereditaria.</p>	<p>Test tema 5 (0,3 puntos)</p>	Clase 9

	CONTENIDO TEÓRICO	ACTIVIDADES (10 puntos)	CLASES EN DIRECTO
Semana 10	<p>Tema 5: Nuevos tratamientos en otras anemias hemolíticas, congénitas y adquiridas. Enzimopatías. Hemoglobinuria paroxística nocturna (continuación)</p> <p>5.5. Clasificación de las membranopatías hereditarias: esferocitosis hereditaria. 5.6. Eliptocitosis hereditaria. Piroptocitosis hereditaria. 5.7. Ovalocitosis hereditaria (o del sudeste asiático). 5.8. Estomatocitosis hereditaria. 5.9. Estomatocitosis hereditaria. 5.10. Deficiencias enzimáticas.</p>		<p>Clase 10</p> <p>Clase de resolución actividad: Caso clínico Fanconi</p>
Semana 11	<p>Tema 5: Nuevos tratamientos en otras anemias hemolíticas, congénitas y adquiridas. Enzimopatías. Hemoglobinuria paroxística nocturna (continuación)</p> <p>5.11. Eritroenzimopatías con hemólisis crónica (síndrome hemolítico). 5.12. Eritroenzimopatías con hemólisis aguda. 5.13. Eritroenzimopatías que cursan con cianosis. 5.14. Eritroenzimopatías que cursan con eritrocitosis. 5.15. Bibliografía.</p>		<p>Clase 11</p>
Semana 12	<p>Tema 6: Alteraciones plaquetarias: mecanismos biológicos de la adhesión y agregación plaquetaria. Trombocitopenia y trombocitopatías. Bases biológicas de la autoinmunidad plaquetaria. Nuevas opciones terapéuticas en las trombopenias</p> <p>6.1. Fisiología de la hemostasia. 6.2. Aproximación diagnóstica al paciente pediátrico con sangrado.</p>	<p>Test Tema 6 (0,3 puntos)</p>	<p>Clase 12</p>
Semana 13	<p>Tema 6: Alteraciones plaquetarias: mecanismos biológicos de la adhesión y agregación plaquetaria. Trombocitopenia y trombocitopatías. Bases biológicas de la autoinmunidad plaquetaria. Nuevas opciones terapéuticas en las trombopenias (continuación)</p> <p>6.3. Trombocitopenias. 6.4. Trombocitopatías. 6.5 Bibliografía.</p>		<p>Clase 13</p> <p>Clase de resolución actividad: Caso clínico HLH primario</p>

	CONTENIDO TEÓRICO	ACTIVIDADES (10 puntos)	CLASES EN DIRECTO
Semana 14	<p>Tema 7: Terapias avanzadas en coagulopatías congénitas: ensayos clínicos con terapia génica y celular en hemofilia a y b</p> <p>7.1. Hemofilia. 7.2. Diagnóstico. 7.3. Manifestaciones clínicas. 7.4. Tratamiento. 7.5. Enfermedad de von Willebrand. 7.6. Clínica, diagnóstico y tratamiento. 7.7. Otros defectos congénitos de factores de la coagulación. 7.8. Bibliografía</p> <p>Tema 8: Lagunas y controversias en las nuevas guías de diagnóstico y tratamiento del riesgo tromboembólico. Nuevos anticoagulantes orales en niños</p> <p>8.1. Introducción y epidemiología. 8.2. Factores de riesgo. 8.3. Manifestaciones clínicas. 8.4. Diagnóstico. 8.5. Tratamiento. 8.6. Bibliografía</p>	<p>Test Tema 7 (0,3 puntos)</p> <p>Test Tema 8 (0,3 puntos)</p>	<p>Clase 14</p> <p>Clase de explicación del modelo de examen</p>
Semana 15	<p>Tema 8: Lagunas y controversias en las nuevas guías de diagnóstico y tratamiento del riesgo tromboembólico. Nuevos anticoagulantes orales en niños</p> <p>8.1. Introducción y epidemiología. 8.2. Factores de riesgo. 8.3. Manifestaciones clínicas. 8.4. Diagnóstico. 8.5. Tratamiento. 8.6. Bibliografía</p>		<p>Clase 15</p>
Semana 16	Semana de exámenes		

NOTA

Esta **Programación semanal** puede ser modificada si el profesor lo considera oportuno para el enriquecimiento de la asignatura.