



Denominación de la asignatura: (Codificación o numeración y nombre)

EsVR_A3 Diagnóstico genético y Terapias avanzadas de las enfermedades viteroretinianas y coroideas.

1	Créditos ECTS:	Carácter: FB: Formación Básica; OB: Obligatoria; OP: Optativa; TF: Trabajo Fin de Carrera; PE: Practicas externas.					
	6	FB	OB	OP	TF	PE	
	Tipo:	Presencial	SemiPre.	OnLine	< (?) Marca modo de impartición de la asignatura		
	Coordinador/a:	José Carlos Pastor Jimeno			pastor@ioba.med.uva.es		

2 Descripción de la ubicación dentro del plan de estudios así como sobre su duración:

9	10	11	12	1	2	3	4	5	6	7	< (?) Marca en qué meses se impartirá la asignatura.
			1	1	1	1	1	1			

3 Requisitos previos:

No requiere

4 Objetivos de la asignatura:

- (?) Indica como máximo 5 aspectos, que pretenda esta asignatura. **Ejemplo:**
- Identificar las diferentes estructuras oculares
 - Conocer las funciones de las diferentes partes anatómicas del ojo
 - Definir la patología asociada a las diferentes estructuras oculares
 - Describir el fenómeno visual
- El alumno conocerá las bases de la biología molecular para poder entender la patología retiniana hereditaria.
 - El alumno será capaz de describir las anomalías hereditarias y los trastornos más frecuentes que producen en la biología molecular.
 - El alumno será capaz de describir la correlación fenotipo-genotipo de las alteraciones genéticas más frecuentes de la retina y la coroides, que deben ser identificadas en un entorno clínico habitual.
 - El alumno será capaz de reconocer las distrofias y anomalías hereditarias más frecuentes ante pacientes reales, adultos y colaboradores
 - El alumno será capaz de describir la historia natural y el pronóstico de las distrofias y anomalías hereditarias más frecuentes
 - El alumno será capaz de describir y utilizar el protocolo de exploración ante este tipo de pacientes que incluya las exploraciones especiales.
 - El alumno deberá ser capaz de realizar un árbol genealógico y deducir el posible modo de herencia, para ofrecer un consejo genético adecuado.
 - El alumno deberá ser capaz de indicar e interpretar un estudio electrofisiológico ocular que incluya las variedades de electroretinograma, los potenciales evocados visuales y el electroculograma en estos pacientes.
 - El alumno deberá ser capaz de indicar e interpretar un estudio genético molecular.
 - El alumno deberá ser capaz de indicar, realizar e interpretar correctamente un examen de autofluorescencia, una angiografía fluoresceínica, una angiografía con verde indocianina y un examen con OCT en estos pacientes.
 - El alumno deberá ser capaz de informar adecuadamente a los pacientes del pronóstico de su enfermedad.
 - El alumno será capaz de reconocer las complicaciones oculares que se asocian con más frecuencia a las enfermedades hereditarias y de efectuar el manejo adecuado de las mismas.
 - El alumno debe conocer las enfermedades sindrómicas hereditarias más frecuentes de la retina y la coroides; y de trabajar en equipo con otros especialistas para ser capaz de manejarlas correctamente.
 - El alumno deberá conocer los apoyos psicosociales disponibles para los pacientes con discapacidad visual.
 - El alumno deberá ser capaz de evaluar la información sobre terapias avanzadas en la patología retiniana e informar adecuadamente a los pacientes y sus familiares en términos realistas sobre los posibles resultados

4.1 Descripción general y contextualización de las asignatura:

(?) Realiza una breve contextualización y descripción general de la asignatura. **Ejemplo:**
Esta asignatura permitirá al alumno situarse en el contexto de la anatomía ocular y las funciones de las diferentes entidades anatómicas para poder entender los procesos visuales así como las alteraciones que pueden producirse y provocar una patología ocular, produciendo cambio de visión y su afectación en las actividades de vida diaria.

Una de las grandes esperanzas para algunas de las enfermedades de la retina que en estos momentos carecen de tratamiento son las denominadas terapias avanzadas. En este concepto se incluye la terapia génica, la terapia celular y la bio-ingeniería tisular. Una de las líneas estratégicas de investigación del IOBA es precisamente la aplicación de esas terapias a las enfermedades oculares. Esta asignatura pretende proporcionar al alumno los conocimientos fundamentales para entender los avances que se están produciendo en este campo y además ser

crítico con la información que se pone a su alcance y de la que debe informar adecuadamente a sus pacientes. Por otra parte el alumno debe conocer los fundamentos del consejo genético y las posibilidades actuales de los diagnósticos genéticos, aplicados a la patología vítreo-retiniana y coroidea.

4 Competencias del título:

(?) Borra las competencias del título que NO se desarrollan en esta asignatura.

G1	Definir las estrategias más adecuadas para prevenir las enfermedades propias de cada subespecialidad y la discapacidad generada por cada una de ellas.
G2	Identificar adecuadamente las distintas presentaciones de cada uno de los procesos patológicos específicos en el paciente oftalmológico.
G4	Indicar el tratamiento rehabilitador pertinente en cada situación de discapacidad visual.
ET3	Analizar críticamente y con criterios científicos las innovaciones técnicas y tecnológicas en el campo de la patología ocular y aprender su uso adecuado cuando sea pertinente.
ET4	Elaborar y defender argumentos y resolver problemas dentro del estudio de la patología oftalmológica.
ET6	Ser capaz de formular hipótesis, recolectar y valorar de forma crítica la información para la resolución de problemas, siguiendo el método científico aplicado al ámbito oftalmológico y ciencias relacionadas.
ET8	Obtener y utilizar datos epidemiológicos y valorar tendencias y riesgos para la toma de decisiones sobre salud y asumir su papel en las acciones de prevención y protección ante enfermedades, lesiones o accidentes y mantenimiento y promoción de la salud, tanto a nivel individual como comunitario.
ET11	Tomar decisiones de carácter clínico quirúrgico consecuencia de los resultados de las pruebas específicas de carecer oftalmológico en cada una de las subespecialidades y la evolución del paciente.
ET12	Ser capaz de organizar los recursos tanto humanos como equipamientos y medios técnicos de la consulta y quirófano oftalmológico y sus subespecialidades como líder.
ET13	Conocimiento y colaboración en el cumplimiento de la documentación derivada de los sistemas de documentación clínica, especializados en oftalmología y aquellos derivados de sistemas de calidad.
ET14	Mantener y utilizar los registros con información del paciente para su posterior análisis, preservando la confidencialidad de los datos.

4.1 Competencias de la especialidad:

(?) Borra las competencias de la especialidad que NO se desarrollan en esta asignatura.

EsVRE1	Comprender y reconocer los efectos del crecimiento, el desarrollo y el envejecimiento sobre la retina, coroides y vítreo.
EsVRE4	Comprender y reconocer los mecanismos de acción, indicaciones y contraindicaciones de los fármacos e intervenciones terapéuticas utilizados en el manejo de la patología retiniana, coroidea y vítreo.
EsVRE5	Conocer los criterios terapéuticos de la patología retino-vítrea y coroidea basados en protocolos científicamente desarrollados, siempre que éstos existan.
EsVRE7	Elaborar un juicio diagnóstico inicial y establecer una estrategia diagnóstica razonada derivada de la observación y la relación entre signos y síntomas visuales y oculares, para después realizar un diagnóstico diferencial, relacionando los resultados de las pruebas instrumentales en cada caso clínico.
EsVRE8	Indicar y aplicar la terapia médica, física o quirúrgica más adecuada y convenientemente actualizada de los procesos agudos y crónicos más prevalentes que afectan a la retina, la coroides y el vítreo; y enumerar los criterios terapéuticos basados en protocolos científicamente desarrollados (siempre que éstos existan).
EsVRE9	Establecer el pronóstico aplicando los principios basados en la mejor información posible y en condiciones de seguridad clínica.

5 Temas que se desarrollan en la asignatura:

(?) Indica los temas que se van a desarrollar en la asignatura y realiza una breve descripción. **Ejemplo:**

<i>Anatomía ocular</i>	<i>En este tema se identificarán las diferentes estructuras anatómicas así como su importancia en el fenómeno de la visión</i>
Temas a desarrollar	breve descripción
Genética molecular de la enfermedad retiniana	Generalidades de la genética. División celular. Genética molecular Defectos cromosómicos y mutaciones genéticas Genética clínica. Genética poblacional Análisis del DNA. Otras técnicas para el diagnóstico genético de utilidad clínica Genética molecular y enfermedades oculares
Distrofias retinianas y coroides y anomalías	Evaluación de los pacientes con distrofias hereditarias de la retina y la coroides: Electrofisiología, autofluorescencia, diagnóstico genético molecular. Distrofias que afectan al vítreo y a la retina. Distrofias que primariamente afectan a la retina

hereditarias	Distrofias que afectan primariamente a la coroides Alteraciones hereditarias de la retina y la coroides Consejo genético
Terapias avanzadas en patología retiniana	Terapias avanzadas concepto. Terapia celular en patología retiniana. Bases. Células madre adultas y embrionarias. Aplicaciones a la patología retiniana Terapia génica. Bases. Aplicaciones en patología retiniana. Ingeniería tisular y su aplicación a la patología retiniana. Ensayos clínicos: actualización

5.1 Resultados de aprendizaje:

(?) Indicar que va a ser capaz de hacer la estudiante finalizada la asignatura. Ejemplo:	
Desarrollo embriológico	<ul style="list-style-type: none"> • Deberá describir correctamente los efectos del crecimiento, el desarrollo embriológico y la maduración de la retina, el vítreo y la coroides. • Deberá enumerar los eventos más importantes del desarrollo embriológico de la retina, coroides y vítreo • Deberá identificar las anomalías congénitas más frecuentes que afectan a la retina, coroides y vítreo
Temas a desarrollar	Resultados de aprendizaje:
Genética molecular de la enfermedad retiniana	<ul style="list-style-type: none"> • Describir las bases generales de la genética médica • Describir los defectos cromosómicos y las alteraciones genéticas más frecuentes • Describir las bases de la genética clínica y poblacional • Describir las herramientas más importantes para el diagnóstico genético • Describir las alteraciones genéticas importantes para la patología retino-coroidea
Distrofias retinianas y coroides y anomalías hereditarias	<ul style="list-style-type: none"> • El alumno será capaz de describir la correlación fenotipo-genotipo de las alteraciones genéticas más frecuentes de la retina y la coroides, que pueden ser identificadas en nuestro entorno. • El alumno será capaz de reconocer las distrofias y anomalías hereditarias más frecuentes ante pacientes reales, adultos y colaboradores • El alumno será capaz de describir la historia natural y el pronóstico de las distrofias y anomalías hereditarias más frecuentes • El alumno será capaz de escribir y utilizar el protocolo de exploración ante este tipo de pacientes que incluya las exploraciones especiales. • El alumno deberá ser capaz de realizar un árbol genealógico y deducir el posible modo de herencia, para ofrecer un consejo genético adecuado. • El alumno deberá ser capaz de indicar e interpretar un estudio electrofisiológico ocular que incluya las variedades de electroretinograma, los potenciales evocados visuales y el electroculograma en estos pacientes. • El alumno deberá ser capaz de indicar e interpretar un estudio genético molecular. • El alumno deberá ser capaz de indicar, realizar e interpretar correctamente un examen de autofluorescencia, una angiografía fluoresceínica, una angiografía con verde indocianina y un examen con OCT en estos pacientes. • El alumno debe ser capaz de informar adecuadamente a los pacientes del pronóstico de su enfermedad • El alumno será capaz de reconocer las complicaciones oculares que se asocian con más frecuencia a las enfermedades hereditarias y de manejarlas adecuadamente. • El alumno debe conocer las enfermedades sindrómicas hereditarias más frecuentes de la retina y la coroides; y de trabajar en equipo con otros especialistas para ser capaz de manejarlas correctamente. • El alumno deberá conocer los apoyos psicosociales disponibles para los pacientes con discapacidad visual
Terapias avanzadas en patología retiniana	<ul style="list-style-type: none"> • Definir terapia celular y los componentes actuales más importantes • Definir las fuentes de células madre que se emplean actualmente para tratamientos de las enfermedades de la retina y la coroides • Describir las fases y condiciones en las que se deben hacer los ensayos de terapia celular • Describir el concepto de terapia génica • Describir los ensayos clínicos actuales en terapia génica para la patología retiniana • Describir el concepto de ingeniería tisular • Describir los ejemplos más importantes de ingeniería tisular aplicada a la patología retiniana

6 Actividades formativas con su contenido en ECTS, su metodología de enseñanza y aprendizaje y su relación con las competencias a desarrollar:

Tipos Actividad % ECTS						
Clase	Teórica	Trabajo	Práctica	Tutoría	Autónoma	
						(?) Realiza una breve descripción de las actividades a realizar. Ejemplo: <ul style="list-style-type: none"> • El alumno recibirá apuntes de anatomía, patología y fisiología • Realizará actividades de descripción e identificación de anatomía y patología ocular

					<ul style="list-style-type: none"> El alumno deberá realizar una búsqueda bibliográfica sobre fisiología ocular
					<ul style="list-style-type: none"> Se utiliza el método del caso clínico como método de aprendizaje a través del diagnóstico de casos reales en consulta oftalmológica, seguido del diseño de la terapia y su aplicación, seguimiento y control de resultados en el tiempo. El caso clínico, en su diagnóstico y diseño de terapia, implica el conocimiento del estado científico tanto a nivel clínico como de investigación, y el estudio de la patología con el objeto de alcanzar un conocimiento profundo que conlleve el diagnóstico preciso y el diseño de terapias efectivas. El caso clínico lleva implícito un alto componente práctico que facilite al estudiante la puesta en práctica de lo aprendido durante el análisis del caso a través del diagnóstico y diseño terapéutico. El tutor, se convierte en un elemento fundamental en el desarrollo del caso, ya que acompaña al estudiante durante su análisis y definición terapéutica.
	40	30	20	10	
	2,4	1,8	1,2	0,6	

7. Sistemas de evaluación:

Sistemas Evaluación					
Test	Desarrollo Actividades	Examen	Desarrollo Práctico	Desy Pres. Trabajos y Casos	Participación
Distribución en % del tipo					
	10		50	20	20

(?) [Realiza una breve descripción del proceso de evaluación]

Ejemplo:

- El alumno realizará un cuestionario de respuesta múltiple abordando los temas de la asignatura
- Deberá identificar ejemplos de anatomía y patología, describiendo y analizando

La metodología docente basada en el caso clínico, implica el desarrollo de herramientas de evaluación continua en el tiempo, relacionada con la pericia y profesionalización del estudiante en el diagnóstico y diseño terapéutico de cada caso. De esta forma se toma en consideración para la evaluación del estudiante aspectos como:

- La competencia en el desarrollo práctico durante el diagnóstico, diseño terapéutico y aplicación de la terapia así como control de sus resultados.
- Participación durante el tratamiento del caso con el objeto de avanzar en la solución del mismo.
- Desarrollo de actividades de análisis, recopilación de información, presentación de estado del arte científico de la patología, etc, con el objeto de profundizar en el conocimiento del caso y su tratamiento.

8. Bibliografía de referencia:

(?) Indicar la bibliografía que será usada durante
<p>Básica</p> <ul style="list-style-type: none"> Forrester JV, Dick AD, McMenamin PG, Roberts F. The eye. Basic Sciences in Practice. Saunders-Elsevier. Edinburgh. 2008 Kanski JJ, Milewski S. Diseases of the macula. A practical approach. Mosby. 2002 Pulido JS. Retina, Choroid and Vitreous. The requisites. Mosby 2002. Chapter 8 pp 81-109 Quillen DA, Blodi BA. Clinical Retina. AMA Press. 2002 Retina y vítreo. Curso de Ciencias Básicas. American Academy of Ophthalmology. 2010. Ryan S. Retina. Obra completa. editores Marban, SL 2009 www.sph.uth.tmc.edu/retnet/ <p>Complementaria:</p> <ul style="list-style-type: none"> Holz FG, Spaide RF. Medical Retina. Essentials In Ophthalmology. Springer. 2007

9. Comentarios adicionales:

(?) Cualquier aspecto, no descrito en los apartados anteriores