

## DADES GENERALS

|                          |  |
|--------------------------|--|
| <b>Curs acadèmic</b>     | Curs 2023/2024   |
| <b>Tipus de curs</b>     | Màster de Formació Permanent   |
| <b>Nombre de crèdits</b> | 60,00 Crèdits ECTS   |
| <b>Matrícula</b>         | 1.100 euros (import preu públic)   |
| <b>Requisits d'accés</b> | Llicenciats, Diplomats i Graduats Universitaris pertanyents a l'àmbit del curs. Estudiants als quals els quede menys d'un 10% per a obtenir el seu títol de grau, condicionats a l'obtenció del títol en el mateix any acadèmic. |

|                          |         |
|--------------------------|---------|
| <b>Modalitat</b>         | On-line |
| <b>Lloc d'impartició</b> | online  |
| <b>Horari</b>            | online  |

## Direcció

|                     |   |
|---------------------|---|
| <b>Organitzador</b> | Departament de Fisiologia   |
| <b>Direcció</b>     | Federico Vicente Pallardó Calatayud<br>Catedrático/a de Universidad. Departament de Fisiologia. Universitat de València<br>Carlos Romá Mateo<br>Contratado/a Doctor/a. Departament de Fisiologia. Universitat de València |

## Terminis

|                              |                 |
|------------------------------|-----------------|
| <b>Preinscripció al curs</b> | Fins a 23/02/24 |
| <b>Data inici</b>            | Gener 24        |
| <b>Data fi</b>               | Desembre 24     |

## Més informació

|                |  |
|----------------|--|
| <b>Telèfon</b> | 961 603 000  |
| <b>E-mail</b>  | <a href="mailto:informacio@adeituv.es">informacio@adeituv.es</a> |

## PROGRAMA

## Tema 1. MALALTIES RARES: Introducció i generalitats

1. DEFINICIÓ, CONCEPTES I TERMINOLOGIA
2. SISTEMES DE CLASSIFICACIÓ DE LES MALALTIES RARES (TERMINOLOGIA OMIM I ORPHA)
3. ASSOCIACIONS DE PACIENTS NACIONALS I EUROPEES

## Tema 2. COORDINACIÓ INSTITUCIONAL, POLÍTIQUES APLICADES I NORMATIVA LEGAL EN MALALTIES RARES

1. Estratègia en malalties rares del Sistema Nacional de Salut
2. Centres d'investigació i centres de referència per a la investigació i l'atenció de pacients en malalties rares
3. Valoració del grau de discapacitat i dependència (Llei de dependència).
4. Llei d'Investigació Biomèdica 14/2007

## Tema 3. MALALTIES RARES RELACIONADES AMB ANOMALIES CONGÈNITES

Text traduït

1. Anomalies congènites
2. Genètica i epigenètica de les malalties congènites
3. Malalties rares d'emmagatzematge lisosòmic
4. Avanços en la investigació en malalties rares congènites

## Tema 4. MALALTIES RARES ENDOCRINES, NUTRICIONALS, METABÒLIQUES I TRASTORNS DE LA IMMUNITAT

1. Errors innats del metabolisme
2. Malalties rares endocrines
3. Malalties autoimmunes rares

## Tema 5. MALALTIES RARES ONCO-HEMATOLÒGIQUES I DEL SISTEMA CIRCULATORI

1. MALALTIES RARES ONCO-HEMATOLÒGIQUES
2. MALALTIES RARES DE LA SANG I DELS ÒRGANS HEMATOPOÈTICS
3. MALALTIES RARES DEL SISTEMA CIRCULATORI
4. TERÀPIA NO FARMACOLÒGICA I CURES D'INFERMERIA

## Tema 6. MALALTIES RARES DEL SISTEMA NERVIÓS I DELS ÒRGANS DELS SENTITS

---

1. Malalties rares neurològiques: genètica i característiques fenotípiques. Malalties rares neuromusculars.
2. Patologia neurosensorial de la visió.
3. Patologies genètiques de l'audició.

## Tema 7. MALALTIES RARES OSTEO-MIOARTICULARS, DEL TEIXIT CONNECTIU I CUTANI. MALALTIES RARES INFECCIOSES I PARASITÀRIES

---

1. Malalties rares osteo-mioarticulars
2. Malalties rares de la pell
3. Malalties rares infeccioses i parasitàries

## Tema 8. NOUS ABORDATGES EN LA INVESTIGACIÓ DE MALALTIES RARES

---

1. INTRODUCCIÓ
2. IMPORTÀNCIA DELS BIOBANCOS, ELS REGISTRES I LES EINES INFORMÀTIQUES EN MALALTIES RARES.
3. METODOLOGIES EN ANÀLISI GENÈTICA EN LES MALALTIES RARES
4. METODOLOGIES EN ANÀLISI EPIGENÈTICA DE LES MALALTIES RARES
5. METODOLOGIES EN ESTUDIS PROTEÓMICOS DE LES MALALTIES RARES

## Tema 9. MEDICAMENT ORFES, SEGUIMENT FARMACOTERAPÈUTIC I ATENCIÓ FARMACÈUTIC

---

1. Normativa i legislació en l'àmbit dels medicaments orfes
2. Seguiment farmacoterapèutic en malalties rares
3. Metodologia de l'atenció farmacèutica

## Treball Fi de Màster

---

1. Plantejament del problema
2. Elaboració d'un esquema de TFM
3. Desenvolupament del treball
4. Presentació

## PROFESSORAT

---

### Clara Cavero Carbonell

Jefa del Área de Enfermedades Raras. Fundació per el Foment de la Investigació Sanitària i Biomèdica de la CV (FISABIO)

### Pilar Codoñer Franch

Catedrático/a de Universidad. Departament de Pediatria, Obstetrícia i Ginecologia. Universitat de València

### María del Carmen de Agustín Pavón

Profesor/a Permanente Laboral PPL. Departament de Biologia Cel·lular, Biologia Funcional i Antropologia Física. Universitat de València

### Cristina Amparo del Castillo Villaescusa

Asociado/a Asistencial de Ciencias de la Salud. Departament de Pediatria, Obstetrícia i Ginecologia. Universitat de València

### Marcela Del Rio Nechaevsky

División de Biomedicina Epitelial. CIBER de Enfermedades Raras (CIBERER)

### María Dolores Edo Solsona

Licenciatura en Farmacia

### José Luis García Giménez

Profesor/a Asociado de Universidad. Departament de Fisiologia. Universitat de València

### Eva María García López

Licenciatura en Química

### María Pilar Gonzalez Cabo

Profesor/a Asociado de Universidad. Departament de Fisiologia. Universitat de València

### José Santiago Ibáñez Cabellos

Grado en Biotecnología

### Fernando Larcher Laguzzi

División de biomedicina epitelial. Fundación Jiménez Díaz. CIBER de Enfermedades Raras (CIBERER)

### José María Millán Salvador

Facultativo Unidad de Genética. Instituto de Investigación Sanitaria IIS-La Fe de Valencia. Director Adjunto CIBERER-Biobank. Investigador CIBER de Enfermedades Raras (CIBERER)

### Francesc Palau Martínez

Jefe de Servicio. Hospital Sant Joan de Déu (Barcelona)

---

**Federico Vicente Pallardó Calatayud**

Catedràtic/a de Universitat. Departament de Fisiologia. Universitat de València

---

**Lorena Peiro Chova**

Fundación para la Investigación del Hospital Clínico de la Comunidad Valenciana (INCLIVA)

---

**Gisselle Pérez Machado**

Responsable de Calidad. Epidisease, S.L.

---

**Sara Pons Morales**

Asociado/a Asistencial de Ciencias de la Salud. Departament de Pediatria, Obstetrícia i Ginecologia. Universitat de València

---

**Carlos Romá Mateo**

Contratado/a Doctor/a. Departament de Fisiologia. Universitat de València

---

**Pedro Rubio Belmar**

Servicio de Cirugía Ortopédica y Traumatología. Hospital Universitario y Politécnico La Fe de Valencia

---

**Marta Seco Cervera**

Instituto de Salud Carlos III. CIBER de Enfermedades Raras (CIBERER)

---

**Carlos Solano Vercet**

Catedràtic de Universitat. Departament de Medicina. Universitat de València. Jefe de Servicio de Hematología y Hemoterapia. Hospital Clínico Universitario.

---

**Rafael Vázquez Manrique**

Investigador Senior. Fundación para la Investigación del Hospital Universitario y Politécnico La Fe de la CV

---

**Óscar Ernesto Zurriaga Llorens**

Profesor/a Titular de Universitat. Departament de Medicina Preventiva i Salut Pública, Ciències de l'Alimentació, Toxicologia i Medicina Legal. Universitat de València

---

## OBJECTIUS

Les sortides professionals que té el curs són:

Quan una malaltia afecta a un número limitat o reduït de persones respecte a la població en general, se'l denomina com a malaltia estranya (\*ER). D'acord amb la Unió Europea, aquest tipus de malalties afecta a menys de 5 per cada 10.000 habitants, i existeixen entre 6.000 i 8.000 de malalties estranyes, sent el 80 per cent d'elles d'origen genètic. Tan sols a Europa les malalties estranyes afecten a més de 29 milions de persones, entre elles a uns 3 milions d'espanyols, la qual cosa es tradueix en la gran necessitat de donar una atenció adequada per part de les autoritats sanitàries a aquestes persones. Atenent aquesta necessitat, la Universitat de València ofereix el Màster Propi en Malalties Estranyes.

Cal destacar que les malalties estranyes es distingeixen per ser patiments crònicament \*discapacitantes i debilitants, que posen en risc la vida dels pacients. Aquestes malalties es caracteritzen per la seua baixa prevalença i el seu alt nivell de complexitat. Més encara, es manifesten a diferents edats, a més de que poden variar en relació a les manifestacions clíniques, la seua gravetat i el pronòstic. Dura a terme polítiques sanitàries més específiques en la matèria que incloguen una major investigació i coneixement de les malalties estranyes és alguna cosa que la Universitat de València atén totalment mitjançant el seu Màster Propi en Malalties Estranyes.

D'aquesta forma, gràcies al Màster Propi en Malalties Estranyes, els professionals adquiriran els següents coneixements i eines:

- Identificar les característiques generals i específiques de les malalties estranyes, així com dels medicaments orfes.
- Conèixer la normativa nacional i internacional, així com les polítiques aplicades entorn de les malalties estranyes i els medicaments orfes.
- Reunir experiències en el diagnòstic precoç i tractament soci sanitari més adequat de les malalties estranyes, afavorint la millora en la qualitat de vida dels pacients afectats.
- Donar a conèixer els diferents aspectes de les malalties estranyes, ja que solen ser poc conegudes, als professionals interessats o implicats en algun de les baules del procés assistencial, amb mires de cobrir les necessitats que tinga un pacient amb una \*ER.
- Conèixer i fer sinergia amb els principals organismes, institucions xarxes i portals sanitaris relacionats amb les malalties estranyes, així com amb les associacions de pacients afectats i que hi haja una coordinació entre nivells assistencials, atenció farmacèutica i seguiment farmacoterapèutic en l'àmbit.

A més del ja esmentat, les malalties estranyes es caracteritzen i dificulten més per la seua dispersió geogràfica, la seua dificultat diagnòstica i una manca de tractaments efectius. Representen també un alt grau de dependència i de càrrega social, familiar, sanitària i econòmica. Per tant, l'atenció que requereixen les malalties estranyes ha de ser completa i multidisciplinària,

raó per la qual existeix el Màster de Formació Permanent en Malalties Rares.

El programa del Màster de Formació Permanent en Malalties Rares és molt complet i inclou àmplia teoria sobre les ER i medicaments orfes, qüestions sobre la coordinació institucional, polítiques aplicades i normativa legal en ER, ER onco-hematològiques i del sistema circulatori, ER endocrines, nutritives, metabòliques i trastorns d'immunitat, ER del sistema nerviós i dels òrgans dels sentits, malalties estranyes infeccioses i parasitàries, ER, osteo-mioarticulars, del teixit connectiu i cutani, ER relacionades amb anomalies genètiques. D'altra banda, s'inclouran nous abordatges en la investigació de ER, així com ER d'emmagatzematge lisosòmic, seguiment farmacoterapèutic i atenció.

Avantatges de cursar el Màster de Formació Permanent en Malalties Rares:

1. Adquirir els coneixements que faciliten la integració o increment en la destresa del professional sanitari en l'assistència primària en ER.
2. Comptar amb una comunicació especialitzada en temes referents a les ER, com a periodisme o comunicació científica.
3. Donar un seguiment farmacoterapèutic en \*ER (farmàcia, indústria farmacèutica)
4. Poder gestionar projectes científics i estratègies hospitalàries sobre ER.
5. Dissenyar i desenvolupar teràpies, kits diagnòstics i fàrmacs (indústria biotecnològica).
6. Obtindre coneixements necessaris per a dedicar-los a la docència específica en ER.

## METODOLOGIA

10Este màster i cadascun dels temes dels quals es compon es desenvolupa i haurà de desenvolupar-se segons els Certificats de Qualitat que compleixen els criteris establits en les normes UNE-EN ISO 9001 i UNE-EN ISO 13485 els abastos de la qual contenen als Cursos de Formació Postgrau pertanyents a l'àmbit de la salut i sota la Modalitat a Distància: Amb especialitat Multimèdia. Aquesta metodologia d'estudi consistirà a prendre com a referència de treball el manual didàctic i de consulta que es publicarà a l'Aula Virtual del Curs. Al seu torn es publicaran vídeos tutorialis de presentació i contingut de cada mòdul dels quals es compon el curs que se seran elaborats per l'equip docent del màster.

A partir d'ací, l'alumne tindrà com a element de desenvolupament de la matèria l'Aula Virtual del curs on se li faran constar els manuals i arxius complementaris multimèdia, l'apartat de Tutories de l'Aula Virtual on podran consultar directament amb els professors els possibles dubtes que pogueren tenir. L'Aula Virtual s'utilitzarà com a nexa entre professorat i alumnat, i es promourà la participació activa d'aquest últim mitjançant la utilització dels fòrums de discussió, el suggeriment de materials complementaris, i la realització de ponències convidades seguides de debats.