

## DADES GENERALS

<b>Curs acadèmic</b>	Curs 2024/2025
<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. Es recomane un perfil professional pròxim a l'àmbit de la salut.
<b>Modalitat</b>	On-line
<b>Lloc d'impartició</b>	
<b>Horari</b>	
<b>Direcció</b>	
<b>Organitzador</b>	Departament de Fisiologia
<b>Direcció</b>	Carlos Romá Mateo Profesor/a Titular de Universidad. Departament de Fisiologia. Universitat de València Federico Vicente Pallardó Calatayud Catedrático/a de Universidad. Departament de Fisiologia. Universitat de València
<b>Terminis</b>	
<b>Preinscripció al curs</b>	Fins a 28/12/24
<b>Data inici</b>	Gener 25
<b>Data fi</b>	Desembre 25
<b>Més informació</b>	
<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

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 biobancs, 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 proteòmics de les malalties rares

#### Tema 9. MEDICAMENTS ORFES, SEGUIMENT FARMACOTERAPÈUTIC I ATENCIÓ FARMACÈUTICA

---

1. Normativa i legislació en l'àmbit dels medicaments orfes
2. Atenció farmacèutica
3. Accés del medicament orfe
4. 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

Profesor/a Emérito 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

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

### Eva María García López

Licenciatura en Química

### María Pilar Gonzalez Cabo

0

### 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

---

**Regina Rodrigo Nicolás**

Investigadora Miguel Servet. Fundación para la Investigación del Hospital Universitario y Politécnico La Fe de la CV

---

**Carlos Romá Mateo**

Profesor/a Titular de Universitat. 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:

Els estudiants diplomats, des del punt de vista de l'àmbit de la salut, podran desenvolupar la seua labor de forma més eficient, en haver adquirit una perspectiva global d'una problemàtica que afecta milions de persones i el principal problema de les quals és la falta d'informació i de formació específica en el personal sanitari i assistencial. El personal clínic i farmacèutic coneixerà millor els avanços actuals en investigació i el desenvolupament de noves tècniques diagnòstiques; l'estat actual de l'accés a medicaments orfes i els detalls de la seua regulació. En general, els egressats podran realitzar labors d'acompanyament i assessorament de pacients i familiars d'una manera més realista i eficient, així com recopilar informació i transmetre-la de forma més efectiva.

Altres possibles eixides professionals són:

1. Desenvolupament d'habilitats de comunicació especialitzada en temes referents a les EER, (periodisme o comunicació científica).
3. Donar un seguiment farmacoterapèutic en ER (farmàcia, indústria farmacèutica)
4. Poder gestionar projectes científics i estratègies hospitalàries sobre EERR (personal administratiu de l'àmbit de la salut, investigadors).
5. Dissenyar i desenvolupar teràpies, kits diagnòstics i fàrmacs (indústria biotecnològica).

Les malalties rares es caracteritzen per una baixa prevalença, 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 rares ha de ser completa i multidisciplinària.

El programa del Màster de Formació Permanent en Malalties Rares és molt complet, i inclou amplis continguts teòrics sobre les EERR i els medicaments orfes, qüestions sobre la coordinació institucional, polítiques aplicades i normativa legal en EERR, a més de temes monogràfics dedicats a grans grups de patologies de baixa prevalença: onco-hematològiques i del sistema circulatori, endocrines, metabòliques i trastorns d'immunitat, del sistema nerviós i dels òrgans dels sentits, malalties rares infeccioses i parasitàries, osteo-\*mioarticulares, del teixit connectiu i cutani, i relacionades amb anomalies genètiques. D'altra banda, s'inclouran nous abordatges en la investigació de EERR, així com un tema específic sobre seguiment farmacoterapèutic.

Els objectius del curs poden resumir-se en:

1. Transmetre a l'estudiant la complexitat de l'abordatge de les EERR des del punt de vista tant clínic com socioeconòmic.

2. Proporcionar una visió actualitzada, rigorosa i completa d'alguns dels grups de EERR millor estudiats.
3. Aportar una visió multidisciplinària que incloga no sols coneixements científics sinó nocions relatives a regulació i normativa.

## METODOLOGÍA

Este màster i cadascun dels temes dels quals es compon es desenvolupa i haurà de desenvolupar-se segons els Certificats de Qualitat que complixen 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. Esta 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 tutorials 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 tindre. L'Aula Virtual s'utilitzarà com a nexa entre professorat i alumnat, i es promourà la participació activa d'este últim mitjançant la utilització dels fòrums de discussió, el suggeriment de materials complementaris, i la realització de ponències convidades seguides de debats.