

## DADES GENERALS

<b>Curs acadèmic</b>	Curs 2018/2019
<b>Tipus de curs</b>	Màster Propi
<b>Nombre de crèdits</b>	66,00 Crèdits ECTS
<b>Matrícula</b>	980 euros (import preu públic)
<b>Requisits d'accés</b>	Text traduït  Llicenciats, Diplomats i Graduats Universitaris pertanyents a l'àmbit del curs.  Estudiants que els quede menys del 10% dels crèdits per a obtenir la seua titulació, amb el compromís de finalitzar els seus estudis en el mateix curs acadèmic
<b>Modalitat</b>	On-line
<b>Lloc d'impartició</b>	on-line
<b>Horari</b>	on-line, on-line
<b>Direcció</b>	
<b>Organitzador</b>	Departament de Fisiologia
<b>Direcció</b>	Federico Vicente Pallardó Calatayud Catedràtic/a de Universitat. Departament de Fisiologia. Universitat de València
<b>Terminis</b>	
<b>Preinscripció al curs</b>	Fins a 15/01/2019
<b>Data inici</b>	Febrer 2019
<b>Data fi</b>	Desembre 2019
<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

- 1.1 Definición, conceptos y terminología
- 1.2 Sistemas de clasificación de las enfermedades raras (terminología OMIM y ORPHA)
- 1.3 Asociaciones de pacientes nacionales y europeas
- 1.4 Normativa y legislación en el ámbito de los medicamentos huérfanos

- 2.1 Estrategia en enfermedades raras del Sistema Nacional de Salud
- 2.2 Centros de investigación y centros de referencia para la investigación y la atención de pacientes en enfermedades raras
- 2.3 Valoración del grado de discapacidad y dependencia (Ley de dependencia).
- 2.4 Ley de Investigación Biomédica 14/2007

- 3.1 Enfermedades Raras onco-hematológicas
- 3.2 Enfermedades Raras de la Sangre y de los Órganos Hematopoyéticos
- 3.3 Enfermedades Raras del Sistema Circulatorio.
- 3.4 Terapia no farmacológica y cuidados de enfermería

- 4.1 Enfermedades raras por disfunción hormonal: acromegalia, enfermedad y síndrome de cushing
- 4.2 Enfermedades raras relacionadas con trastornos de la inmunidad: esclerosis múltiple y esclerosis lateral amiotrófica

- 4.3 Enfermedades raras nutritivas y metabólicas
- 4.4 Terapia no farmacológica y cuidados de enfermería

- 
- 5.1 Enfermedades raras neurológicas: genética y características fenotípicas
  - 5.2 Patología de la visión y la audición
  - 5.3 Enfermedades raras mentales
  - 5.4 Enfermedades raras neuromusculares

- 
- 6.1 Enfermedades raras osteo-mioarticulares
  - 6.2 Enfermedades raras de la piel
  - 6.3 Atención sanitaria al inmigrante y al viajero con posible enfermedad a su regreso de una región tropical o subtropical
  - 6.4 Enfermedades raras infecciosas
  - 6.5 Enfermedades raras parasitarias

- 
- 7.1 Anomalías congénitas
  - 7.2 Genética y epigenética de las enfermedades congénitas
  - 7.3 Aproximaciones terapéuticas
  - 7.4 Avances en la investigación en enfermedades raras congénitas

- 
- 8.1 Introducción
  - 8.2 Importancia De Los biobancos, Los Registros y las Herramientas Informáticas en enfermedades raras
  - 8.3 Nuevas metodologías en análisis genético en las enfermedades raras.
  - 8.4 Nuevas metodologías en análisis epigenético de las enfermedades raras.
  - 8.5 Nuevas metodologías en estudios proteómicos de las enfermedades raras

- 
- 9.1 Enfermedades raras de almacenamiento lisosómico
  - 9.2 Seguimiento farmacoterapéutico en enfermedades raras
  - 9.3 El papel del farmacéutico en las enfermedades raras: educación para la salud y habilidades de comunicación como herramientas en la mejora de la calidad de vida en el marco de la atención farmacéutica

## PROFESSORAT

---

### **Pilar Codoñer Franch**

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

### **Ignacio Del Castillo Fernández del Pino**

Unidad de Genética Molecular, Hospital Ramón y Cajal. CIBER de Enfermedades Raras (CIBERER)

### **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)

### **José Luis García Giménez**

CIBERer. Centro de Investigación Biomédica en Red (Enfermedades Raras). Dpt. Fisiología. Facultat de Medicina. Universitat de València.

### **Eva María García López**

Project manager. Epidisease, S.L.

### **María Pilar Gonzalez Cabo**

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

### **Elena Lucía Gras Colomer**

Facultativo Especialista Departamento. Servicio Farmacia. Hospital de Manises

---

**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**

Investigador Principal Grupo de Biomedicina Molecular Celular y Genómica. Instituto de Investigación Sanitaria IIS-La Fe de Valencia. CIBERER.

---

**Francesc Palau Martínez**

Director del CIBERER. Instituto de Biomedicina de Valencia - IBV

---

**Federico Vicente Pallardó Calatayud**

Catedrático/a de Universidad. 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**

Ayudante/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**

Profesor/a Titular de Universidad. Departament de Medicina. Universitat de València

---

**Óscar Ernesto Zurriaga Llorens**

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

---

## METODOLOGÍA

### METODOLOGIA

La metodología online permite trasladar la experiencia formativa a la AULA VIRTUAL d'ADEIT, donde el alumnado y el profesorado podrán adquirir e intercambiar conocimientos independientemente del momento y del lugar donde se encuentren. La Aula Virtual se constituye como un entorno de trabajo, intercambio y aprendizaje dinámico.

Los participantes disponen de una clave personalizada que permite el acceso al curso desde cualquier ordenador conectado a internet o desde cualquier navegador web y sistema operativo.

### MATERIALES Y RECURSOS ADECUADOS

El alumnado tiene a su disposición en la Aula Virtual todo el material didáctico que compone el programa del curso.

A más contar, si es el caso, con un conjunto de recursos adicionales que permitirán al profesorado complementar su docencia: Materiales multimediales, vídeos a través de un servicio de videostreaming, archivos Powerpoint, archivos PDF, audios, diapositivas, galerías de imágenes, enlaces de interés, bibliografía, etc. que serán herramientas de apoyo para profundizar en los conocimientos del curso.

### COMUNICACIÓN CONSTANTE

Durante la actividad formativa, los participantes dispondrán de diversas herramientas de comunicación, como los foros, los chats y la mensajería interna.

Los FOROS de debate son espacios compartidos por todos los participantes (alumnado y profesorado) que permiten el intercambio de ideas, así como resolver dudas, proponer debates y responder preguntas. También permiten intercambiar archivos para realizar actividades determinadas en grupo.

Los foros fomentan la participación, la colaboración y el trabajo en equipo. Están siempre disponibles, el alumno decide cuándo realiza su aporte, eligiendo el momento que mejor se adapta a su horario.

Se ofrece también la posibilidad de comunicarse en tiempo real a través de un XAT. Este mecanismo permite que diversos participantes deseen debatir sobre un tema en concreto de una manera simultánea y sincrónica.

La Aula Virtual d'ADEIT dispone de un sistema de VIDEOCONFERENCIA que permite profundizar en distintos contenidos, discutir casos prácticos, y asistir a presentaciones en las que los alumnos pueden realizar preguntas y compartir experiencias.

Un eje fundamental en la formación online es el seguimiento personal llevado a cabo por los tutores del curso, ayudando a profundizar y

refermar els conceptes clau i resolent els dubtes i consultes particulars a través d'un sistema de TUTORIA personal.

#### AVALUACI CONTNUA

Per a garantir l'aprofitament del curs, s'aplica un sistema d'avaluació contínua, que servirà per a comprovar en quina mesura l'alumnat assimila els coneixements estudiats, i el seu rendiment en les distintes matèries.

Amb caràcter general es valorarà, a més de la participació i el treball en equip, la profunditat de les intervencions en els fòrums, així com el coneixement adquirit i demostrat a través de la realització de proves com ara qüestionaris tipus test, casos pràctics, activitats de desenvolupament, etc.

Els participants hauran de complir amb els requisits i estàndards d'aprenentatge i dedicació establerts pels diferents docents del curs.

#### SUPORT PERSONALITZAT

L'alumnat està acompanyat per un conjunt de persones, serveis i recursos que li atenen i estan a la seua disposició per a facilitar-li l'aprenentatge.

Este col·lectiu inclou diverses figures, des del Responsable acadèmic del curs o Director del mateix, els autors de continguts, els tutors, coordinadors del desenvolupament del curs, dinamitzadors i fins a l'Equip Tècnic. Tots ells participen d'una manera relacionada en els processos docents en entorns virtuals.

Encara que s'el propi alumne qui gestiona el seu temps i planifica el seu ritme d'estudi, tot este equip de suport li ajudarà a fer que aprofite amb xit el curs.