

## DATOS GENERALES

|                                |   |
|--------------------------------|---|
| <b>Curso académico</b>         | Curso 2024/2025   |
| <b>Tipo de curso</b>           | Máster de Formación Permanente  |
| <b>Número de créditos</b>      | 60,00 Créditos ECTS   |
| <b>Matrícula</b>               | 1.100 euros (importe precio público)  |
| <b>Requisitos de acceso</b>    | Licenciados, Diplomados y Graduados Universitarios pertenecientes al ámbito del curso. Se recomienda un perfil profesional cercano al ámbito de la salud.   |
| <b>Modalidad</b>               | On-line   |
| <b>Lugar de impartición</b>    |   |
| <b>Horario</b>                 |   |
| <b>Dirección</b>               |   |
| <b>Organizador</b>             | Departament de Fisiologia   |
| <b>Dirección</b>               | Carlos Romá Mateo<br>Profesor/a Titular de Universidad. Departament de Fisiologia. Universitat de València<br>Federico Vicente Pallardó Calatayud<br>Catedrático/a de Universidad. Departament de Fisiologia. Universitat de València |
| <b>Plazos</b>                  |   |
| <b>Preinscripción al curso</b> | Hasta 09/12/24  |
| <b>Fecha inicio</b>            | Enero 25  |
| <b>Fecha fin</b>               | Diciembre 25  |
| <b>Más información</b>         |   |
| <b>Teléfono</b>                | 961 603 000   |
| <b>E-mail</b>                  | <a href="mailto:informacion@adeituv.es">informacion@adeituv.es</a>  |

## PROGRAMA

## Tema 1. ENFERMEDADES RARAS: INTRODUCCIÓN Y GENERALIDADES

1. Definición, conceptos y terminología
2. Sistemas de clasificación de las enfermedades raras (terminología OMIM y ORPHA)
3. Asociaciones de pacientes nacionales y europeas

## Tema 2. COORDINACIÓN INSTITUCIONAL, POLÍTICAS APLICADAS Y NORMATIVA LEGAL EN ENFERMEDADES RARAS

1. Estrategia en enfermedades raras del Sistema Nacional de Salud
2. Centros de investigación y centros de referencia para la investigación y la atención de pacientes en enfermedades raras
3. Valoración del grado de discapacidad y dependencia (Ley de dependencia).
4. Ley de Investigación Biomédica 14/2007

## Tema 3. ENFERMEDADES RARAS RELACIONADAS CON ANOMALÍAS CONGÉNITAS

1. Anomalías congénitas
2. Genética y epigenética de las enfermedades congénitas
3. Enfermedades raras de almacenamiento lisosómico
4. Avances en la investigación en enfermedades raras congénitas

## Tema 4. ENFERMEDADES RARAS ENDOCRINAS, NUTRICIONALES, METABÓLICAS Y TRASTORNOS DE LA INMUNIDAD

1. Errores innatos del metabolismo
2. Enfermedades raras endocrinas
3. Enfermedades autoinmunes raras

## Tema 5. ENFERMEDADES RARAS ONCO-HEMATOLÓGICAS Y DEL SISTEMA CIRCULATORIO

1. Enfermedades raras onco-hematológicas
2. Enfermedades raras de la sangre y de los órganos hematopoyéticos
3. Enfermedades raras del sistema circulatorio
4. Terapia no farmacológica y cuidados de enfermería

## Tema 6. ENFERMEDADES RARAS DEL SISTEMA NERVIOSO Y DE LOS ÓRGANOS DE LOS SENTIDOS

1. Enfermedades raras neurológicas: genética y características fenotípicas. Enfermedades raras neuromusculares.
2. Patología neurosensorial de la visión.
3. Patologías genéticas de la audición.

#### Tema 7. ENFERMEDADES RARAS OSTEO-MIOARTICULARES, DEL TEJIDO CONECTIVO Y CUTÁNEO. ENFERMEDADES RARAS INFECCIOSAS Y PARASITARIAS

---

1. Enfermedades raras osteo-mioarticulares
2. Enfermedades raras de la piel
3. Enfermedades raras infecciosas y parasitarias

#### Tema 8. NUEVOS ABORDAJES EN LA INVESTIGACIÓN DE ENFERMEDADES RARAS

---

1. Introducción
2. Importancia de los biobancos, los registros y las herramientas informáticas en enfermedades raras.
3. Metodologías en análisis genético en las enfermedades raras
4. Metodologías en análisis epigenético de las enfermedades raras
5. Metodologías en estudios proteómicos de las enfermedades raras

#### Tema 9. MEDICAMENTOS HUÉRFANOS, SEGUIMIENTO FARMACOTERAPÉUTICO Y ATENCIÓN FARMACÉUTICA

---

1. Normativa y legislación en el ámbito de los medicamentos huérfanos
2. Atención farmacéutica
3. Acceso del medicamento huérfano
4. Metodología de la atención farmacéutica

#### Trabajo Fin de Máster

---

1. Planteamiento del problema
2. Elaboración de un esquema de TFM
3. Desarrollo del trabajo
4. Presentación

## PROFESORADO

---

### 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**

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

---

**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 Universidad. 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**

Catedrático de Universidad. 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 Universidad. Departament de Medicina Preventiva i Salut Pública, Ciències de l'Alimentació, Toxicologia i Medicina Legal. Universitat de València

---

## OBJETIVOS

Las salidas profesionales que tiene el curso son:

Los estudiantes egresados, desde el punto de vista del ámbito de la salud, podrán desarrollar su labor de forma más eficiente, al haber adquirido una perspectiva global de una problemática que afecta a millones de personas y cuyo principal problema es la falta de información y de formación específica en el personal sanitario y asistencial. El personal clínico y farmacéutico conocerá mejor los avances actuales en investigación y el desarrollo de nuevas técnicas diagnósticas; el estado actual del acceso a medicamentos huérfanos y los detalles de su regulación. En general, los egresados podrán realizar labores de acompañamiento y asesoramiento de pacientes y familiares de una manera más realista y eficiente, así como recopilar información y transmitirla de forma más efectiva.

Otras posibles salidas profesionales son:

1. Desarrollo de habilidades de comunicación especializada en temas referentes a las EER, (periodismo o comunicación científica).
3. Dar un seguimiento farmacoterapéutico en ER (farmacia, industria farmacéutica)
4. Poder gestionar proyectos científicos y estrategias hospitalarias sobre EERR (personal administrativo del ámbito de la salud, investigadores).
5. Diseñar y desarrollar terapias, kits diagnósticos y fármacos (industria biotecnológica).

Las enfermedades raras se caracterizan por una baja prevalencia, dificultad diagnóstica, y una carencia de tratamientos efectivos. Representan también un alto grado de dependencia y de carga social, familiar, sanitaria y económica. Por tanto, la atención que requieren las enfermedades raras debe ser completa y multidisciplinar.

El programa del Máster de Formación Permanente en Enfermedades Raras es muy completo, e incluye amplios contenidos teóricos sobre las EERR y los medicamentos huérfanos, cuestiones sobre la coordinación institucional, políticas aplicadas y normativa legal en EERR, además de temas monográficos dedicados a grandes grupos de patologías de baja prevalencia: onco-hematológicas y del sistema circulatorio, endocrinas, metabólicas y trastornos de inmunidad, del sistema nervioso y de los órganos de los sentidos, enfermedades raras infecciosas y parasitarias, osteo-mioarticulares, del tejido conectivo y cutáneo, y relacionadas con anomalías genéticas. Por otra parte, se incluirán nuevos abordajes en la investigación de EERR, así como un tema específico sobre seguimiento farmacoterapéutico.

Los objetivos del curso pueden resumirse en:

1. Transmitir al estudiante la complejidad del abordaje de las EERR desde el punto de vista tanto clínico como socioeconómico.
2. Proporcionar una visión actualizada, rigurosa y completa de algunos de los grupos de EERR mejor estudiados.
3. Aportar una visión multidisciplinar que incluya no solo conocimientos científicos sino nociones relativas a regulación y normativa.

## METODOLOGÍA

Este máster y cada uno de los temas de los que se compone se desarrolla y deberá desarrollarse según los Certificados de Calidad que cumplen los criterios establecidos en las normas UNE-EN ISO 9001 y UNE-EN ISO 13485 cuyos alcances contienen a los Cursos de Formación Postgrado pertenecientes al ámbito de la salud y bajo la Modalidad a Distancia: Con especialidad Multimedia. Esta metodología de estudio consistirá en tomar como referencia de trabajo el manual didáctico y de consulta que se publicará en el Aula Virtual del Curso. A su vez se publicarán videos tutoriales de presentación y contenido de cada módulo de los que se compone el curso que se serán elaborados por el equipo docente del máster.

A partir de ahí, el alumno tendrá como elemento de desarrollo de la materia el Aula Virtual del curso donde se le harán constar los manuales y archivos complementarios multimedia, el apartado de Tutorías del Aula Virtual donde podrán consultar directamente con los profesores las posibles dudas que pudieran tener. El Aula Virtual se utilizará como nexo entre profesorado y alumnado, y se promoverá la participación activa de este último mediante la utilización de los foros de discusión, la sugerencia de materiales complementarios, y la realización de ponencias invitadas seguidas de debates.