

DATOS GENERALES

| | |
|--------------------------------|---|
| Curso académico | Curso 2023/2024 |
| Tipo de curso | Máster de Formación Permanente |
| Número de créditos | 60,00 Créditos ECTS |
| Matrícula | 1.100 euros (importe precio público) |
| Requisitos de acceso | Licenciados, Diplomados y Graduados Universitarios pertenecientes al ámbito del curso. Estudiantes a los que les quede menos de un 10 % para obtener su título de grado, condicionados a la obtención del título en el mismo año académico. |
| Modalidad | On-line |
| Lugar de impartición | online |
| Horario | online |
| Dirección | |
| Organizador | Departament de Fisiologia |
| Dirección | Federico Vicente Pallardó Calatayud Catedrático/a de Universidad. Departament de Fisiologia. Universitat de València Carlos Romá Mateo Contratado/a Doctor/a. Departament de Fisiologia. Universitat de València |
| Plazos | |
| Preinscripción al curso | Hasta 23/02/24 |
| Fecha inicio | Enero 24 |
| Fecha fin | Diciembre 24 |
| Más información | |
| Teléfono | 961 603 000 |
| E-mail | informacion@adeituv.es |

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. MEDICAMENTO HUÉRFANOS, SEGUIMIENTO FARMACOTERAPÉUTICO Y ATENCIÓN FARMACÉUTICA

1. Normativa y legislación en el ámbito de los medicamentos huérfanos
2. Seguimiento farmacoterapéutico en enfermedades raras
3. 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

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

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

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

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:

Cuando una enfermedad afecta a un número limitado o reducido de personas con respecto a la población en general, se le denomina como enfermedad rara (ER). De acuerdo con la Unión Europea, este tipo de enfermedades afecta a menos de 5 por cada 10.000 habitantes, y existen entre 6.000 y 8.000 de enfermedades raras, siendo el 80 por ciento de ellas de origen genético. Tan sólo en Europa las enfermedades raras afectan a más de 29 millones de personas, entre ellas a unos 3 millones de españoles, lo que se traduce en la gran necesidad de dar una atención adecuada por parte de las autoridades sanitarias a estas personas. Atendiendo esta necesidad, la Universitat de València ofrece el Máster Propio en Enfermedades Raras.

Cabe destacar que las enfermedades raras se distinguen por ser padecimientos crónicamente discapacitantes y debilitantes, que ponen en riesgo la vida de los pacientes. Estas enfermedades se caracterizan por su baja prevalencia y su alto nivel de complejidad. Más aún, se manifiestan a distintas edades, además de que pueden variar en relación a las manifestaciones clínicas, su gravedad y el pronóstico. Llevar a cabo políticas sanitarias más específicas en la materia que incluyan una mayor investigación y conocimiento de las enfermedades raras es algo que la Universitat de València atiende cabalmente mediante su Máster Propio en Enfermedades Raras.

De esta forma, gracias al Máster Propio en Enfermedades Raras, los profesionales van a adquirir los siguientes conocimientos y herramientas:

- Identificar las características generales y específicas de las enfermedades raras, así como de los medicamentos huérfanos.
- Conocer la normativa nacional e internacional, así como las políticas aplicadas en torno a las enfermedades raras y los medicamentos huérfanos.
- Reunir experiencias en el diagnóstico precoz y tratamiento socio sanitario más adecuado de las enfermedades raras, favoreciendo la mejora en la calidad de vida de los pacientes afectados.
- Dar a conocer los distintos aspectos de las enfermedades raras, ya que suelen ser poco conocidas, a los profesionales interesados o implicados en alguno de los eslabones del proceso asistencial, con miras de cubrir las necesidades que tenga un paciente con una ER.
- Conocer y hacer sinergia con los principales organismos, instituciones redes y portales sanitarios relacionados con las enfermedades raras, así como con las asociaciones de pacientes afectados y que haya una coordinación entre niveles asistenciales, atención farmacéutica y seguimiento farmacoterapéutico en el ámbito.
- Conocer los aspectos clínicos y terapéuticos de las diferentes enfermedades raras con repercusión sociosanitaria y económica.

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, razón por la cual existe el Máster de Formación Permanente en Enfermedades Raras.

El programa del Máster de Formación Permanente en Enfermedades Raras es muy completo e incluye amplia teoría sobre las ER y medicamentos huérfanos, cuestiones sobre la coordinación institucional, políticas aplicadas y normativa legal en ER, ER onco-hematológicas y del sistema circulatorio, ER endocrinas, nutritivas, metabólicas y trastornos de inmunidad, ER del sistema nervioso y de los órganos de los sentidos, enfermedades raras infecciosas y parasitarias, ER, osteo-mioarticulares, del tejido conectivo y cutáneo, ER relacionadas con anomalías genéticas. Por otra parte, se incluirán nuevos abordajes en la investigación de ER, así como ER de almacenamiento lisosómico, seguimiento farmacoterapéutico y atención.

Ventajas de cursar el Máster de Formación Permanente en Enfermedades Raras:

1. Adquirir los conocimientos que faciliten la integración o incremento en la destreza del profesional sanitario en la asistencia primaria en ER.
2. Contar con una comunicación especializada en temas referentes a las ER, como periodismo o comunicación científica.
3. Dar un seguimiento farmacoterapéutico en ER (farmacia, industria farmacéutica)
4. Poder gestionar proyectos científicos y estrategias hospitalarias sobre ER.
5. Diseñar y desarrollar terapias, kits diagnósticos y fármacos (industria biotecnológica).
6. Obtener conocimientos necesarios para dedicarlos a la docencia específica en ER.

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.