

DATOS GENERALES

Curso académico	Curso 2024/2025
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. Se recomienda un perfil profesional cercano al ámbito de la salud.
Modalidad	On-line
Lugar de impartición	
Horario	
Dirección	
Organizador	Departament de Fisiologia
Dirección	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
Plazos	
Preinscripción al curso	Hasta 29/01/25
Fecha inicio	Enero 25
Fecha fin	Diciembre 25
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. 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.