

ENFERMEDADES RARAS: CIENCIA, SOCIEDAD Y EXPERIENCIA DE VIDA

Francisco José Dasí Fernández, Departamento de Fisiología

Descripción:

El curso ofrece una aproximación científica y divulgativa a las enfermedades raras o minoritarias, dirigida a alumnado adulto con y sin formación previa en ciencias de la salud. A lo largo del curso se explicará qué son las enfermedades raras, cuál es su frecuencia y por qué representan un reto sanitario, social y familiar. También se abordarán nociones básicas de genética, el proceso a menudo complejo hasta llegar al diagnóstico, los medicamentos huérfanos, los tratamientos disponibles, la importancia de las curas y de la atención multidisciplinaria, así como el papel de la investigación biomédica y las nuevas terapias.

El curso también tratará el impacto de las enfermedades raras en la vida cotidiana de las personas afectadas y sus familias, incluyendo aspectos sociales, educativos, laborales y éticos. Se prestará especial atención a los derechos de las personas afectadas, a la inclusión social, al papel de las asociaciones de pacientes y a los recursos disponibles.

La metodología será divulgativa y participativa, con explicaciones accesibles, casos prácticos, materiales audiovisuales, comentario de noticias y debates guiados. El objetivo principal es fomentar una mirada informada, crítica y empática sobre las enfermedades raras y sobre las necesidades de las personas que conviven con ellas.

No se requieren conocimientos previos de medicina, biología o genética.

Programa del curso

Sesión 1. Qué son las enfermedades raras?

Definición de enfermedad rara o minoritaria. Criterios de frecuencia en Europa y España. Número aproximado de enfermedades raras. Diferencia entre enfermedad rara, enfermedad minoritaria y medicamento huérfano. Importancia sanitaria y social de estas enfermedades.

Sesión 2. Vivir con una enfermedad rara

Impacto en la persona afectada y en su familia. Papel de las personas cuidadoras. Carga emocional, social y económica. Calidad de vida, autonomía, aislamiento y necesidades cotidianas.

Sesión 3. Nociones básicas de genética

Introducción sencilla a los conceptos de célula, cromosoma, gen y ADN. Mutaciones y variantes genéticas. Enfermedades hereditarias y no hereditarias. Herencia dominante, recesiva y enjarje al sexo. Qué significa ser portador.

Sesión 4. El camino hasta el diagnóstico

La denominada "odisea diagnóstica". Síntomas inespecíficos y dificultades para reconocer la enfermedad. Papel de la atención primaria, de los especialistas y de los centros de referencia. Pruebas diagnósticas e importancia del diagnóstico precoz.

Sesión 5. Diversidad de las enfermedades raras

Presentación de ejemplos de diferentes grupos de enfermedades raras: neuromusculares, metabólicas hereditarias, neurológicas, hematológicas, autoinmunes, síndromes malformativos, trastornos del desarrollo y enfermedades raras de aparición en la edad adulta.

Sesión 6. Tratamientos, medicamentos huérfanos y curas

Diferencia entre curar, tratar, aliviar y acompañar. Medicamentos huérfanos y dificultades para su desarrollo. Rehabilitación, fisioterapia, logopedia, terapia ocupacional, apoyo psicológico y atención multidisciplinaria.

Sesión 7. Investigación científica y nuevas terapias

Como se investiga una enfermedad rara. Ensayos clínicos explicados de manera accesible. Terapia génica, terapias celulares, medicina personalizada y reposicionamiento de medicamentos. Registros de pacientes, biobancos e importancia de la cooperación científica.

Sesión 8. Aspectos sociales, educativos y laborales

Inclusión educativa y laboral. Discapacidad, dependencia y adaptaciones necesarias. Barreras físicas, comunicativas y sociales. Papel de los servicios sociales. Estigma, desconocimiento y sensibilización ciudadana.

Sesión 9. Derechos, asociaciones y recursos disponibles

Derechos de las personas con enfermedades raras. Papel de las asociaciones de pacientes y familiares. FEDER y otras entidades de referencia. Redes europeas de referencia. Recursos disponibles en España y en la Comunidad Valenciana. Como buscar información fiable en internet.

Sesión 10. Ética, futuro y conclusiones

Dilemas éticos relacionados con el diagnóstico genético, la privacidad de los datos, el diagnóstico prenatal y el acceso a los tratamientos de alto coste. Retos de futuro, prioridades en investigación y políticas públicas. Conclusiones generales del curso.

Fechas:

Octubre: 15, 22, 29

Noviembre: 5, 12, 19, 26

Diciembre: 3, 10, 17

Idioma: Castellano

Curso presencial

Duración: 20 horas

Horario:

Jueves de 16:00 a 18:00 h.

Créditos Nau Gran: 2

Precio: 61,6 €