

# LAS ENFERMEDADES RARAS: DE LOS GENES A LA ENFERMEDAD Y VICEVERSA

Francisco José Dasí Fernández (Coordinador del curso y docente)

Profesor Titular de Universidad. Facultad de Medicina. UV

## Equipo docent

Dra. Silvia Castillo Corullón

Dra. Laura Pino Almero

Dra. Pilar Codoñer Franch

Dr. Jesús Sancho Chinesta.

Dra. Selene Valero Morenoe



**Curso presencial**

# Las enfermedades raras: de los genes a la enfermedad y viceversa

La mayoría de las enfermedades humanas tienen un componente genético, el cual varía según la enfermedad. Mientras que algunas de las más de 8000 enfermedades raras (EERR) descritas son debidas a mutaciones en un único gen, otras enfermedades más comunes surgen de una compleja interacción de varios genes, el medio ambiente y el azar. La comprensión de cómo contribuyen nuestros genes a la susceptibilidad a las enfermedades ofrece la perspectiva de grandes beneficios: puede, por un lado, servir de guía para el diagnóstico y el pronóstico de las enfermedades y por otro, ayudar al desarrollo de nuevas estrategias terapéuticas para el tratamiento de las enfermedades.

El objetivo general del curso es proporcionar al alumno/a una visión general de las EERR, de porqué se producen y de la problemática a la que se enfrentan los y las pacientes con EERR, de sus necesidades, así como de las soluciones que como sociedad debemos aportar para ayudarles.

Se trata de un curso de 30 horas de duración dividido en tres módulos de 10 horas cada uno.

- Un primer módulo de introducción a las EERR en el que se analizarán diversos aspectos de las EERR haciendo especial hincapié en las bases genéticas y moleculares de las mismas con el fin de dotar al alumnado de una base teórica que les permita entender cómo se producen las EERR.
- En el segundo módulo, se describirán algunas de las EERR más conocidas a nivel social, lo que contribuirá a hacer el curso más atractivo. Hablaremos, entre otras, de enfermedades como la fibrosis quística (FQ), la esclerosis lateral amiotrófica (ELA), la esclerosis múltiple, la osteogénesis imperfecta (enfermedad de los huesos de cristal) o el síndrome Prader-Willi. Este módulo será impartido por profesionales clínicos de gran experiencia en el tratamiento de estas enfermedades que harán un recorrido por la historia de la enfermedad, veremos cómo se diagnostican y los tratamientos disponibles actualmente.
- Por último, en el tercer módulo, se explorarán las nuevas alternativas terapéuticas basadas en la terapia génica (base del desarrollo las vacunas para el tratamiento del COVID-19) que están permitiendo el desarrollo de una medicina de precisión.

# Las enfermedades raras: de los genes a la enfermedad y viceversa

## Módulo 1: Introducción a las Enfermedades Raras (EERR)

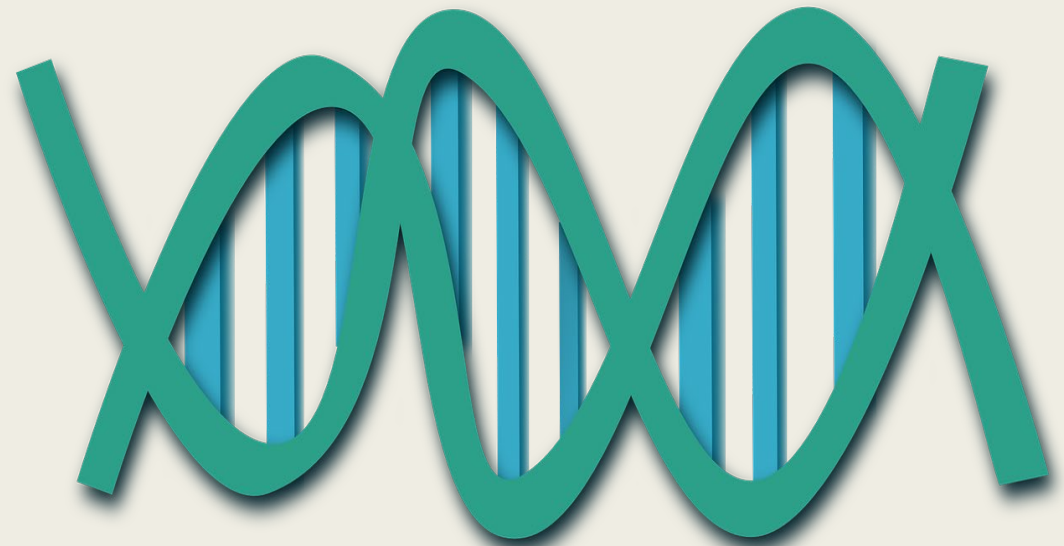
1. ¿Pero ... qué son las EERR? Problemas más frecuentes a los que se enfrentan los pacientes con una EERR.
2. Bases genéticas y moleculares de las EERR.
3. Aspectos psicosociales de las EERR.

## Módulo 2: Ejemplos de Enfermedades Raras clasificadas por aparatos/sistemas.

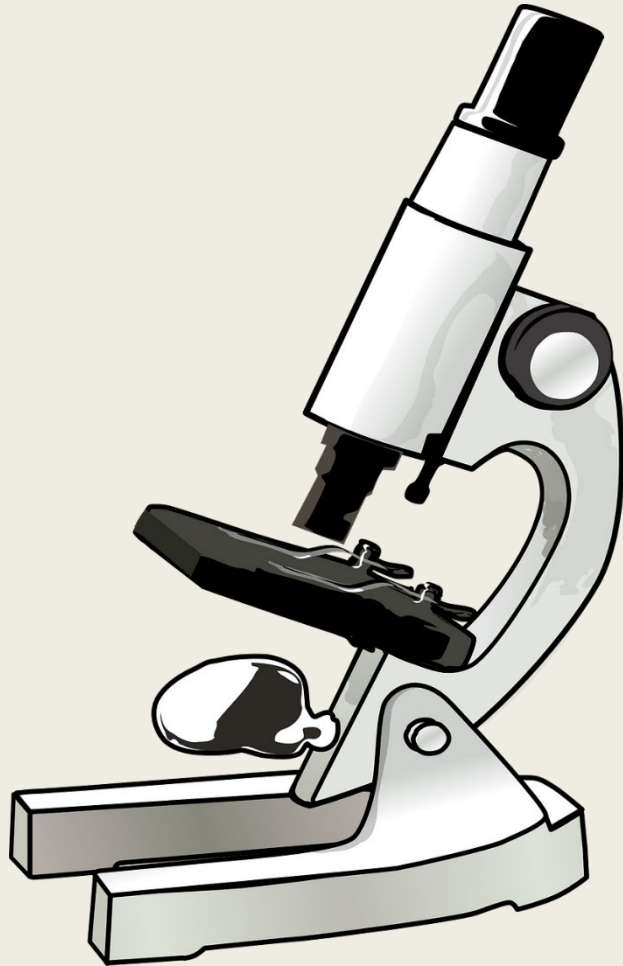
1. Enfermedades Raras del aparato respiratorio
2. Enfermedades Raras del sistema nervioso
3. Enfermedades Raras del aparato locomotor
4. Enfermedades Raras del aparato digestivo

## Módulo 3: Terapias avanzadas para el tratamiento de las EERR.

1. La medicina personalizada
2. La terapia génica
3. Vacunas genéticas



# Las enfermedades raras: de los genes a la enfermedad y viceversa



## Fechas:

- ✓ 1,8,15,22 y 29 de febrero
- ✓ 7 y 21 de marzo
- ✓ 11, 18 y 25 de abril

## Horario:

- ✓ Jueves de 16:00 a 18:00 h.

- ✓ Idioma: Castellano
- ✓ Duración: 20 horas
- ✓ Precio: 55,44€
- ✓ Créditos Nau Gran: 2

CAMPUS BLASCO IBAÑEZ