


MEMÒRIA DE TÍTOLS PROPIS DE POSTGRAU

Denominació del curs i edició:

Master Propio en Enfermedades Raras. 8ª edición

0.- DIRECCIÓ

Directors/directores Universitat de València		
Nom	Cognom	Signatura
Federico Vicente	Pallardó Calatayud	
Carlos	Romá Mateo	

- * Les dades generals del curs corresponen a la sol·licitud telemàtica del títol propi i s'adjuntaran a aquest document.
- * La direcció del curs declara que ha contactat amb els/as professors/as que s'indiquen en els apartats 3.1 i 3.2 per a impartir docència.
- * Esta memòria anirà acompanyada dels Informes corresponents.
- * Per a cada assignatura s'omplirà una guia docent, inclòs el TFM i les pràctiques externes, si les haguera. Per a això se seguirà el model que s'adjunta en l'Annex I.
- * Els currículums del professorat extern es pujaran en un arxiu diferent denominat "curriculum".

1.- MEMÒRIA ACADÈMICA

Indiqueu l'interès i la rellevància acadèmica, científica i professional del curs:

En el cas dels màsters, cal justificar que no coincideixen amb els títols oficials de l'àmbit.

Las enfermedades raras (ER) son aquellas que afectan a menos de 5 por cada 10.000 habitantes (según la definición de la Unión Europea). Existen entre 6.000 y 8.000 ER, teniendo un 80% de ellas un origen genético. Se estima que en Europa afectan a más de 29 millones de personas y alrededor de 3 millones de españoles, lo que requiere una necesaria actuación desde el punto de vista de la salud pública.

Las ER son enfermedades crónicamente debilitantes y discapacitantes, que ponen en peligro la vida de los afectados, y se caracterizan por su baja prevalencia y alto nivel de complejidad. Se pueden manifestar a distintas edades y pueden variar en relación a las manifestaciones clínicas, la gravedad y el pronóstico. Otras características propias de estas enfermedades son la dispersión geográfica, la dificultad diagnóstica y la falta de tratamientos efectivos. Las ER suponen un alto grado de dependencia y de carga social, sanitaria y económica que requieren de una atención multidisciplinar e integral.

Es necesario llevar a cabo políticas sanitarias más específicas a nivel europeo y nacional en esta materia, que centralicen esfuerzos en el campo de la investigación de las ER, con el objetivo principal de reunir experiencias en el diagnóstico precoz y el tratamiento socio-sanitario más adecuado, que conlleven a la mejora de la calidad de vida del paciente afecto por una de estas enfermedades.

Por todo ello, el propósito del Master en Enfermedades Raras es dar a conocer diferentes aspectos de estas enfermedades, a menudo poco conocidas, a los diferentes profesionales sanitarios implicados en alguno de los eslabones del proceso asistencial tratando de cubrir las diferentes necesidades del paciente con una ER. Una vez finalizado el Master, el alumno deberá adquirir conocimientos en diferentes aspectos relacionados con las enfermedades raras:

- 1) Características generales y específicas de las enfermedades raras.
- 2) Características generales y específicas de los medicamentos huérfanos.
- 3) Normativa legal nacional e internacional y políticas aplicadas en torno a las enfermedades raras y los medicamentos huérfanos.
- 4) Principales organismos, instituciones, redes y portales sanitarios relacionados con las enfermedades raras.
- 5) Asociaciones de pacientes afectos de enfermedades raras.
- 6) Coordinación entre niveles asistenciales. Atención farmacéutica y seguimiento farmacoterapéutico en el campo de las enfermedades raras: aplicación del Método Dáder.
- 7) Aspectos clínicos y terapéuticos de diferentes enfermedades raras con repercusión sociosanitaria y económica.

Objectius del curs:

Ha d'introduir-se el text resumit que es desitge que aparega en la informació de la web i altres mitjans de difusió.

Una vez finalizado el Máster, el alumno deberá adquirir conocimientos en diferentes aspectos relacionados con las enfermedades raras:

- 1) Características generales y específicas de las enfermedades raras.
- 2) Características generales y específicas de los medicamentos huérfanos.
- 3) Normativa legal nacional e internacional y políticas aplicadas en torno a las enfermedades raras y los medicamentos huérfanos.
- 4) Principales organismos, instituciones, redes y portales sanitarios relacionados con las enfermedades raras.
- 5) Asociaciones de pacientes afectos de enfermedades raras.
- 6) Coordinación entre niveles asistenciales. Atención farmacéutica y seguimiento farmacoterapéutico en el campo de las enfermedades raras.
- 7) Aspectos clínicos y terapéuticos de diferentes enfermedades raras con repercusión sociosanitaria y económica.

1. Tipologia del curs i nombre de crèdits : (elecció única)

- Màster propi (60-120 ECTS)
 Diploma d'especialització (25-45 ECTS)
 Expert universitari (11-20 ECTS)
 Certificat universitari (3-10 ECTS)

2. Rama de coneixement :

- Art i Humanitat
 Ciències
 Ciències de la Salut
 Ciències Socials i Jurídiques
 Enginyeria i Arquitectura

3. Títol conjunt en col·laboració amb una altra entitat o Universitat : (elecció única)

- No
 Sí :

Entitat / Universitat:

Adjuntar esborrany de conveni (art. 14 Reglament de títols propis de postgrau de la UV)

4. Modalitat d'impartició : (elecció única)

- Presencial
 Semipresencial
 No presencial on-line

5. Idioma en què s'imparteix la docència :

- Valencià
 Castellà
 Anglès

6. Dates de preinscripció i realització. Lloc d'impartició :

- Data inici preinscripció : 3 junio 2020 - Data fi preinscripció : 28 diciembre 2020
- Data inici curs : 15 enero 2021 - Data fi curs : 31 diciembre 2021
- Lloc d'impartició : Online
- Dies de la setmana i horari impartició : Online ,

7. Òrgan acadèmic de la Universitat que proposa el curs :

Departament de Fisiologia

Adjuntar acord de departament / centre / institut universitari amb competències en l'aval acadèmic del títol

8. Entitats col·laboradores

No
 Sí :

Entitat:

Adjuntar carta de compromís (art. 15 Reglament de títols propis de postgrau de la UV)

9. Direcció del curs de postgrau :

Direcció d'Universitat de València

(Indicar les dades dels directors/as d'Universitat de València que participen en el postgrau)

DNI : 44868217R
Nom i cognoms : Carlos Romá Mateo
Càrrec : Ayudante Doctor

DNI : 22685282Z
Nom i cognoms : Federico Vicente Pallardó Calatayud
Càrrec : Catedrático de Universidad

(Art. 12 Reglament de títols propis de postgrau de la UV)

10. Codirecció :

(Indicar les dades dels directors/as que participen en el postgrau)

DNI :
Nom i cognoms :

(Art. 12 Reglament de títols propis de postgrau de la UV)

1.- MEMÒRIA ACADÈMICA

Indiquen l'interès i la rellevància acadèmica, científica i professional del curs:

En el cas dels màsters, cal justificar que no coincideixen amb els títols oficials de l'àmbit.

Las enfermedades raras (ER) son aquellas que afectan a menos de 5 por cada 10.000 habitantes (según la definición de la Unión Europea). Existen entre 6.000 y 8.000 ER, teniendo un 80% de ellas un origen genético. Se estima que en Europa afectan a más de 29 millones de personas y alrededor de 3 millones de españoles, lo que requiere una necesaria actuación desde el punto de vista de la salud pública.

Las ER son enfermedades crónicamente debilitantes y discapacitantes, que ponen en peligro la vida de los afectados, y se caracterizan por su baja prevalencia y alto nivel de complejidad. Se pueden manifestar a distintas edades y pueden variar en relación a las manifestaciones clínicas, la gravedad y el pronóstico. Otras características propias de estas enfermedades son la dispersión geográfica, la dificultad diagnóstica y la falta de tratamientos efectivos. Las ER suponen un alto grado de dependencia y de carga social, sanitaria y económica que requieren de una atención multidisciplinar e integral.

Es necesario llevar a cabo políticas sanitarias más específicas a nivel europeo y nacional en esta materia, que centralicen esfuerzos en el campo de la investigación de las ER, con el objetivo principal de reunir experiencias en el diagnóstico precoz y el tratamiento socio-sanitario más adecuado, que conlleven a la mejora de la calidad de vida del paciente afecto por una de estas enfermedades.

Por todo ello, el propósito del Master en Enfermedades Raras es dar a conocer diferentes aspectos de estas enfermedades, a menudo poco conocidas, a los diferentes profesionales sanitarios implicados en alguno de los eslabones del proceso asistencial tratando de cubrir las diferentes necesidades del paciente con una ER. Una vez finalizado el Master, el alumno deberá adquirir conocimientos en diferentes aspectos relacionados con las enfermedades raras:

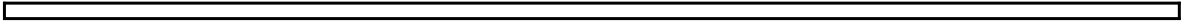
- 1) Características generales y específicas de las enfermedades raras.
- 2) Características generales y específicas de los medicamentos huérfanos.
- 3) Normativa legal nacional e internacional y políticas aplicadas en torno a las enfermedades raras y los medicamentos huérfanos.
- 4) Principales organismos, instituciones, redes y portales sanitarios relacionados con las enfermedades raras.
- 5) Asociaciones de pacientes afectos de enfermedades raras.
- 6) Coordinación entre niveles asistenciales. Atención farmacéutica y seguimiento farmacoterapéutico en el campo de las enfermedades raras: aplicación del Método Dáder.
- 7) Aspectos clínicos y terapéuticos de diferentes enfermedades raras con repercusión sociosanitaria y económica.

Objectius del curs:

Ha d'introduir-se el text resumit que es desitge que aparega en la informació de la web i altres mitjans de difusió.

Una vez finalizado el Máster, el alumno deberá adquirir conocimientos en diferentes aspectos relacionados con las enfermedades raras:

- 1) Características generales y específicas de las enfermedades raras.
- 2) Características generales y específicas de los medicamentos huérfanos.
- 3) Normativa legal nacional e internacional y políticas aplicadas en torno a las enfermedades raras y los medicamentos huérfanos.
- 4) Principales organismos, instituciones, redes y portales sanitarios relacionados con las enfermedades raras.
- 5) Asociaciones de pacientes afectos de enfermedades raras.
- 6) Coordinación entre niveles asistenciales. Atención farmacéutica y seguimiento farmacoterapéutico en el campo de las enfermedades raras.
- 7) Aspectos clínicos y terapéuticos de diferentes enfermedades raras con repercusión sociosanitaria y económica.



2.- PLA D'ESTUDIS. NÚMERO I TIPOLOGIA DE CRÈDITS

DISTRIBUCIÓ DEL PLA D'ESTUDIS EN CRÈDITS ECTS	
Tipologia CRÈDITS	Crèdits ECTS
Obligatòries	60,00
Pràctiques externes	0,00
Treball final	6,00
TOTAL	66,00

2.1. PROGRAMA DOCENT - ASSIGNATURES

MÒDUL ASSIGNATURES OBLIGATÒRIES

Denominació de l'assignatura	Càrrega docent professorat (h)			Càrrega docent estudiant	Crèdits ECTS	Data inici	Data fi	Pertany a un altre títol de Postgrau
	Assistència classes teòriques	Assistència classes pràctiques	Tutories obligatòries	Treball autònom				
1. Enfermedades Raras y Medicamentos Huérfanos	28,0	0,0	28,0	94,0	6,00	21/01/21	30/03/21	<input type="checkbox"/> SÍ <input checked="" type="checkbox"/> NO
Descriptors 1.1 Definición, conceptos y terminología 1.2 Sistemas de clasificación de las enfermedades raras (terminología OMIM y ORPHA) 1.3 Asociaciones de pacientes nacionales y europeas 1.4 Normativa y legislación en el ámbito de los medicamentos huérfanos								
2. Coordinación institucional, políticas aplicadas y normativa legal en enfermedades raras	26,0	0,0	26,0	98,0	6,00	21/01/21	30/03/21	<input type="checkbox"/> SÍ <input checked="" type="checkbox"/> NO
Descriptors 2.1 Estrategia en enfermedades raras del Sistema Nacional de Salud 2.2 Centros de investigación y centros de referencia para la investigación y la atención de pacientes en enfermedades raras 2.3 Valoración del grado de discapacidad y dependencia (Ley de dependencia). 2.4 Ley de Investigación Biomédica 14/2007								
3. Enfermedades raras onco-hematológicas y del sistema circulatorio	26,0	0,0	26,0	98,0	6,00	21/01/21	30/03/21	<input type="checkbox"/> SÍ <input checked="" type="checkbox"/> NO
Descriptors 3.1 Enfermedades Raras onco-hematoógicas 3.2 Enfermedades Raras de la Sangre y de los Órganos Hematopoyéticos 3.3 Enfermedades Raras del Sistema Circulatorio. 3.4 Terapia no farmacológica y cuidados de enfermería								

4. Enfermedades raras endocrinas, metabólicas y trastornos de la inmunidad	26,0	0,0	26,0	123,0	7,00	01/04/21	30/06/21	<input type="checkbox"/> SÍ <input checked="" type="checkbox"/> NO
Descriptors 4.1 Errores innatos del metabolismo 4.2 Enfermedades raras endocrinas 4.3 Enfermedades autoinmunes raras								
5. Enfermedades raras del sistema nervioso y de los órganos de los sentidos	40,0	0,0	40,0	120,0	8,00	01/04/21	30/06/21	<input type="checkbox"/> SÍ <input checked="" type="checkbox"/> NO
Descriptors 5.1 Enfermedades raras neurológicas: genética y características fenotípicas 5.2 Patología neurosensorial de la visión 5.3 Patologías genéticas de la audición 5.4 Enfermedades raras neuromusculares								
6. Enfermedades raras infecciosas y parasitarias. Enfermedades raras osteo-mioarticulares, del tejido conectivo y cutáneo	40,0	0,0	40,0	120,0	8,00	01/04/21	30/06/21	<input type="checkbox"/> SÍ <input checked="" type="checkbox"/> NO
Descriptors 6.1 Enfermedades raras osteo-mioarticulares 6.2 Enfermedades raras de la piel 6.3 Enfermedades raras infecciosas y parasitarias								
7. Enfermedades raras relacionadas con anomalías congénitas	30,0	0,0	30,0	90,0	6,00	01/07/21	20/12/21	<input type="checkbox"/> SÍ <input checked="" type="checkbox"/> NO
Descriptors 7.1 Anomalías congénitas 7.2 Genética y epigenética de las enfermedades congénitas 7.3 Enfermedades raras de almacenamiento lisosómico 7.4 Avances en la investigación en enfermedades raras congénitas								

8. Nuevos abordajes en la investigación de enfermedades raras	40,0	0,0	40,0	95,0	7,00	01/07/21	20/12/21	<input type="checkbox"/> SÍ <input checked="" type="checkbox"/> NO
Descriptors 8.1 Introducción 8.2 Importancia de los biobancos, los registros y las herramientas informáticas en enfermedades raras 8.3 Nuevas metodologías en análisis genético en las enfermedades raras. 8.4 Nuevas metodologías en análisis epigenético de las enfermedades raras. 8.5 Nuevas metodologías en estudios proteómicos de las enfermedades raras								
9. Seguimiento farmacoterapéutico y atención farmacéutica en enfermedades raras	24,0	0,0	24,0	102,0	6,00	01/07/21	20/12/21	<input type="checkbox"/> SÍ <input checked="" type="checkbox"/> NO
Descriptors 9.1 Seguimiento farmacoterapéutico en enfermedades raras 9.2 El papel del farmacéutico en las enfermedades raras								
TOTALS	246,0	0,0	246,0	1008,0	60,00			

Cada assignatura tindrà un mínim de 3 ECTS i haurà de tindre una guia docent (Art. 8.4 i 8.3 del Reglament de títols propis de postgrau de la Universitat de València)

MÒDUL PRÀCTIQUES EXTERNES

Denominació de l'assignatura	Càrrega docent estudiant		Crèdits ECTS	Data inici	Data fi
	Estada en entitat/empresa	Memòria pràctiques			
Descriptors					
TOTALS					

MÒDUL TREBALL FINAL DE MÀSTER

Denominació de l'assignatura	Càrrega docent professorat (h)		Càrrega docent estudiant		Crèdits ECTS	Data inici	Data fi
	Assistència classes teòriques	Tutories	Preparació treballs	Avaluació o defensa			
10. Trabajo Fin de Master	10,0	10,0	0,0	30,0	6,00	01/09/21	20/12/21
Descriptors							
TOTALS							

Se certificarà a l'alumne 10 hores per crèdit ECTS per a cursos presencials i 8 hores per crèdit ECTS per a les assignatures no presencials.

3.- PROFESSORAT

3.1. PROGRAMA DOCENT - PROFESSORAT UNIVERSITAT DE VALÈNCIA

Denominació de l'assignatura	1-primer any			NIF	Nom	Cognoms	Categoria	Departament	Àrea Coneixement	És professor responsable assignatura?
	Hores docència teòrica i (€h)	Hores docència pràctica i (€h)	Hores docència tutoria i (€h)							
2. Coordinación institucional, políticas aplicadas y normativa legal en enfermedades raras	13,0 9,00 €		13,0 9,00 €	22466994L	Óscar Ernesto	Zurriaga Llorens	Professor Associat Universitat	Departament de Medicina Preventiva i Salut Pública, Ciències de l'Alimentació, Toxicologia i Medicina Legal	Medicina Preventiva i Salut Pública	<input type="checkbox"/>
3. Enfermedades raras onco-hematológicas y del sistema circulatorio	26,0 9,00 €		26,0 9,00 €	22628375D	Carlos	Solano Vercet	Catedràtic d'Universitat	Departament de Medicina	Medicina	<input type="checkbox"/>
4. Enfermedades raras endocrinas, nutritivas, metabólicas y trastornos de la inmunidad	10,0 9,00 €		10,0 9,00 €	19871311R	Pilar	Codoñer Franch	Catedràtic d'Universitat	Departament de Pediatria, Obstetrícia i Ginecologia	Pediatria	<input type="checkbox"/>
4. Enfermedades raras endocrinas, nutritivas, metabólicas y trastornos de la inmunidad	8,0 9,00 €		8,0 9,00 €	24364105K	Cristina Amparo	del Castillo Villaescusa	Asociat Asistencial de Ciències de la Salut	Departament de Pediatria, Obstetrícia i Ginecologia	Pediatria	<input type="checkbox"/>
4. Enfermedades raras endocrinas, nutritivas, metabólicas y trastornos de la inmunidad	8,0 9,00 €		8,0 9,00 €	20006166F	Sara	Pons Morales	Asociat Asistencial de Ciències de la Salut	Departament de Pediatria, Obstetrícia i Ginecologia	Pediatria	<input type="checkbox"/>
6. Enfermedades raras infecciosas y parasitarias. Enfermedades raras osteo-mioarticulares, del tejido conectivo y cutáneo	4,0 9,00 €		4,0 9,00 €	44868217R	Carlos	Romá Mateo	Ajudant Dr	Departament de Fisiologia	Fisiologia	<input type="checkbox"/>
7. Enfermedades raras relacionadas con anomalías congénitas	5,0 9,00 €		10,0 9,00 €	19871311R	Pilar	Codoñer Franch	Catedràtic d'Universitat	Departament de Pediatria, Obstetrícia i Ginecologia	Pediatria	<input type="checkbox"/>

SOL·LICITUD DE TÍTOLS PROPIS DE POSTGRAU

7. Enfermedades raras relacionadas con anomalías congénitas	10,0	9,00 €		7,0	9,00 €	44868217R	Carlos	Romá Mateo	Ajudant Dr	Departament de Fisiologia	Fisiologia	<input type="checkbox"/>
10. Trabajo Fin de Master	10,0	9,00 €		10,0	9,00 €	22685282Z	Federico Vicente	Pallardó Calatayud	Catedràtic d'Universitat	Departament de Fisiologia	Fisiologia	<input type="checkbox"/>

Nre. hores(2) **240,0**

Import hora (3) **(9,00 Eu X 240,00)**

Cost de Seguretat Social (4) **((9,00 Eu X 125,00) X 32,60%)**

TOTAL EUROS : (3) + (4) **2.526,75 €**

Indicaciones de la normativa

- * La suma d'hores en assignatures assignades serà:
 - Entre 6 i 10 per crèdit ECTS, per a les assignatures presencials.
 - Entre 4 i 8 per crèdit ECTS, per a les assignatures no presencials.
- * El 33% del total de la docència ha de ser de professorat de la Universitat de València (reflectit en aquesta taula).
- * Como a mínim, dos professors/as seran de la Universitat de València.
- * Un maitex professor/a de la Universitat de València no pot impartir més de 100 hores de docència en un curs acadèmic.
- * El professorat ajudant doctor no pot impartir més de 25 hores de docència per curs acadèmic.
- * El professorat ajudant i el personal investigador no poden impartir docència en aquests cursos.
- * Per a impartir docència, el PAS necessita una autorització de Gerència.

3.2. PROFESSORAT EXTERN

Denominació de l'assignatura	1-primer any			NIF	Nom	Cognoms	Càrrec / Empresa o Entitat
	Hores docència teòrica i (€h)	Hores docència pràctica i (€h)	Hores docència tutoria i (€h)				
1. Enfermedades Raras y Medicamentos Huérfanos	28,0 9,00 €		28,0 9,00 €	20884330P	Gisselle	Pérez Machado	Licenciada en Ciencias Farmacéuticas
2. Coordinación institucional, políticas aplicadas y normativa legal en enfermedades raras	13,0 9,00 €		13,0 9,00 €	44862670C	Eva María	García López	Epidisease, S.L.
5. Enfermedades raras del sistema nervioso y de los órganos de los sentidos	7,0 9,00 €		7,0 9,00 €	05202667K	Ignacio	Del Castillo Fernández del Pino	CIBER de Enfermedades Raras (CIBERER) / Unidad de Genética Molecular, Hospital Ramón y Cajal
5. Enfermedades raras del sistema nervioso y de los órganos de los sentidos	19,0 9,00 €		19,0 9,00 €	20164778B	María Pilar	Gonzalez Cabo	Universitat de València / Investigadora CIBER
5. Enfermedades raras del sistema nervioso y de los órganos de los sentidos	7,0 9,00 €		7,0 9,00 €	25431540A	José María	Millán Salvador	Instituto de Investigación Sanitaria La Fe de Valencia / Director General
5. Enfermedades raras del sistema nervioso y de los órganos de los sentidos	7,0 9,00 €		7,0 9,00 €	20777592J	Francesc	Palau Martínez	Instituto de Biomedicina de Valencia - IBV / Director del CIBERER
6. Enfermedades raras infecciosas y parasitarias. Enfermedades raras osteo-mioarticulares, del tejido conectivo y cutáneo	3,0 9,00 €		3,0 9,00 €	51426360Q	Marcela	Del Rio Nechaevsky	CIBER de Enfermedades Raras (CIBERER) / División de Biomedicina Epitelial
6. Enfermedades raras infecciosas y parasitarias. Enfermedades raras osteo-mioarticulares, del tejido conectivo y cutáneo	3,0 9,00 €		3,0 9,00 €	51457540P	Fernando	Larcher Laguzzi	CIBER de Enfermedades Raras (CIBERER) / División de biomedicina epitelial. Fundación Jiménez Díaz
6. Enfermedades raras infecciosas y parasitarias. Enfermedades raras osteo-mioarticulares, del tejido conectivo y cutáneo	15,0 9,00 €		15,0 9,00 €	20884330P	Gisselle	Pérez Machado	/ Licenciado en Ciencias Farmacéuticas

6. Enfermedades raras infecciosas y parasitarias. Enfermedades raras osteo-mioarticulares, del tejido conectivo y cutáneo	15,0	9,00 €		15,0	9,00 €	03918246N	Pedro A	Rubio Belmar	Hospital Universitario y Politécnico La Fe de Valencia / Servicio de Cirugía Ortopédica y Traumatología
---	------	--------	--	------	--------	-----------	---------	--------------	---

7. Enfermedades raras relacionadas con anomalías congénitas	5,0	9,00 €		5,0	9,00 €	20441299A	José Luis	García Giménez	Universitat de València / Investigador Post-Doctoral del CIBERER
7. Enfermedades raras relacionadas con anomalías congénitas	10,0	9,00 €		8,0	9,00 €	20164778B	María Pilar	Gonzalez Cabo	Universitat de València / Investigadora CIBER
8. Nuevos abordajes en la investigación de enfermedades raras	10,0	30,00 €		10,0	30,00 €	20441299A	José Luis	García Giménez	Universitat de València / Investigador Post-Doctoral del CIBERER
8. Nuevos abordajes en la investigación de enfermedades raras	10,0	30,00 €		10,0	30,00 €	45801890N	José Santiago	Ibáñez Cabellos	/ Grado en Biotecnología
8. Nuevos abordajes en la investigación de enfermedades raras	10,0	30,00 €		10,0	30,00 €	20030462S	Lorena	Peiro Chova	Fundación para la Investigación del Hospital Clínico de la Comunidad Valenciana (INCLIVA) /
8. Nuevos abordajes en la investigación de enfermedades raras	10,0	30,00 €		10,0	30,00 €	44883082P	Marta	Seco Cervera	CIBER de Enfermedades Raras (CIBERER) / Instituto de Salud Carlos III
9. Enfermedades raras de almacenamiento lisosómico. Seguimiento farmacoterapéutico y atención farmacéutica	24,0	9,00 €		24,0	9,00 €	24390465T	Elena Lucía	Gras Colomer	Especializada y Primaria L'Horta Manises, S.A. (Hospital de Manises) / Farmacéutica

Número horas (2) **308,0**
 Import hora (3) **(9,00Eu X 260,00) + (30,00Eu X 48,00)**
 TOTAL EUROS : (3) **3.780,00 €**

Indicacions de la normativa

- * El professorat extern no pot impartir més de 100 hores per curs acadèmic, excepte en aquells casos autoritzats expressament pel vicerectorat d'estudis (Art. 32.7).
- * Cal adjuntar el currículum del professorat extern.

4.- ESTUDIANTS

IMPORTANT

En el cas que la demanda de places siga superior al nombre màxim de places oferides i es desitge ampliar aquesta oferta haurà de sol·licitar-ho al Vicerectorat d'Estudis acompanyant la memòria econòmica corresponent així com el llistat de professorat encarregat d'impartir l'excés de docència generat, si escau, per l'ampliació del nombre d'estudiants.

Nombre mínim d'estudiants: 20 **Nombre màxim d'estudiants:** 30

Import preu públic: 1.100,00 €

Dirigit a:

Indicar els requisits específics per a poder accedir al curs.

Licenciados, Diplomados y Graduados Universitarios pertenecientes al ámbito del curso.

Els requisits generals d'accés són:

+ Màster propi:

- Títol oficial espanyol o estranger que atorgue accés a ensenyaments oficials de postgrau.
- Estudiants als quals els quede menys d'un 10% per a obtenir el seu títol de grau, condicionats a l'obtenció del títol en el mateix any acadèmic.

+ Diploma d'Especialització:

- Títol oficial espanyol o estranger que atorgue accés a ensenyaments oficials de postgrau.
- Estudiants als quals els quede menys d'un 10% per a obtenir el seu títol de grau, condicionats a l'obtenció del títol en el mateix any acadèmic.
- Professionals de l'àmbit.

+ Expert Universitari:

- Títol oficial espanyol o estranger que atorgue accés a ensenyaments oficials de postgrau.
- Estudiants als quals els quede menys d'un 10% per a obtenir el seu títol de grau, condicionats a l'obtenció del títol en el mateix any acadèmic.
- Professionals de l'àmbit.

+ Certificat Universitari:

- Estar en condicions d'accedir a estudis universitaris de grau.
- Professionals amb experiència en la matèria.

Eixides professionals :

Ha d'introduir-se el text resumit que es desitja que aparega en la informació de la web i altres mitjans de difusió.

Una vez finalizado el Master, el alumno deberá haber adquirido conocimientos que faciliten su integración o un incremento de su destreza en los siguientes campos profesionales:

- 1) Asistencia primaria en enfermedades raras, dentro del campo de la salud (enfermería, medicina)
- 2) Comunicación especializada en temas referentes a las enfermedades raras (periodismo, comunicación científica)
- 3) Seguimiento farmacoterapéutico en enfermedades raras (farmacia, industria farmacéutica)
- 4) Gestión de proyectos científicos y estrategias hospitalarias centradas en las enfermedades raras (puestos administrativos y de asesoría científica)
- 5) Diseño y desarrollo de terapias, kits diagnósticos, fármacos (industria biotecnológica)
- 6) Docencia específica en enfermedades raras (docencia en el ámbito de la salud)

Àrea de coneixement (elecció única - informació per a publicitat) :

- Direcció i Gestió Empresarial
- Jurídica i Social
- Humanitats
- Ciències de l'Educació
- Psicologia
- Seguritat i Salut i Medi Ambient
- Salut
- Ciències i Tecnologia
- Activitat Física i Esport

5.- MEMÒRIA ECONÒMICA

MEMÒRIA ECONÒMICA

A. INGRESSOS PER MATRICULA

1. APORTACIÓ D'ESTUDIANTS		22.000,00 €
1.1. Nre. estudiants (1)	20	
1.2. Preu públic (2)	1.100,00 €	
2. ALTRES INGRESSOS (2)		
2.1. Per subvencions		0 €
2.2. Per fills	-	
TOTAL INGRESSOS (A)		22.000,00 €

B. DESPESES

1. CÀNON UNIVERSITARI (10%) (3)		2.200,00 €
2. CÀNON DE GESTIÓ ADMINISTRATIVA (15%) (4)		3.300,00 €
3. FONS DE BEQUES (2%) (5)		440,00 €
4. DESPESES D'EXECUCIÓ DE L'ACTIVITAT		4.174,50 €
4.1. 4.1. Despeses de funcionament		3.850,00 €
Material didàctic (fotocòpies, llibres, carpetes...)	200,00 €	
Viatjes i dietes	350,00 €	
Publicitat i promoció	0,00 €	
Primes d'assegurances	0,00 €	
Activitats complementàries (Seminaris, conferènci	0,00 €	
Mitjans i instal·lacions	3.300,00 €	
Altres (màx 5%) (6)	0,00 €	
4.2. 4.2. Material inventariable		324,50 €
Material inventariable	324,50 €	
5. DESPESES DE PERSONAL DOCENT		11.885,50 €
Direcció i coordinació (màx 10%) (7)	980,00 €	
5.1. 5.1. Per professorat extern		5.100,00 €
Docència (hores)	5.100,00 €	
5.2. 5.2. Per professorat UV		5.805,50 €
Docència (hores)	5.805,50 €	
TOTAL DESPESES (B)		22.000,00 €

(1) A l'efecte d'aquesta memòria, el nombre d'estudiants es considerarà com el mínim previst per realitzar l'activitat.

(2) Art. 27 del Reglament de títols propis de postgrau de la Universitat de València.

(3) Art. 28.2 del Reglament de títols propis de postgrau de la Universitat de València.

(4) Art. 29.d del Reglament de títols propis de postgrau de la Universitat de València.

(5) Art. 29.j del Reglament de títols propis de postgrau de la Universitat de València.

(6) Art. 29.k del Reglament de títols propis de postgrau de la Universitat de València.

(7) Art. 29.b del Reglament de títols propis de postgrau de la Universitat de València.

ANEXO II. ACUERDO PARA LA REALIZACIÓN DE TÍTULOS PROPIOS DE POSTGRADO POR PARTE DE PROFESORADO DE LA UNIVERSITAT DE VALÈNCIA

OBJETO DEL ACUERDO :

Realización del "Master Propio en Enfermedades Raras. 8ª edición" (20721390)

DIRECTOR/A DEL TÍTULO PROPIO DE POSTGRADO :

D. Federico Vicente Pallardó Calatayud adscrito al Departament de Fisiologia

El profesorado de la Universitat de València participante es el detallado en el apartado 3.1 de la solicitud.

CRÉDITOS DEL TÍTULO PROPIO : 66,00 CREDITOS ECTS

DÚRACIÓN, FECHA Y LUGAR DE IMPARTICIÓN DEL TÍTULO PROPIO :

Del 15 de enero de 2021 al 31 de diciembre de 2021, en Online

CONDICIONES DE DESARROLLO DEL TÍTULO PROPIO :

Las condiciones de desarrollo del Master Propio son las expuestas en el apartado 3.1 de la solicitud, que forma parte integrante del mismo.

El presente acuerdo se firma al amparo del artículo 83 de la Ley Orgánica de Universidades (Ley 6/2001, de 21 de diciembre, modificada por la Ley 4/2007, de 12 de abril), y resto de legislación aplicable.

D. Federico Vicente Pallardó Calatayud

Dra. Isabel Vázquez Navarro

Director del Master Propio

Vicerrectora de Estudios y Política Lingüística

ANEXO II. ACUERDO PARA LA REALIZACIÓN DE TÍTULOS PROPIOS DE POSTGRADO POR PARTE DE PROFESORADO DE LA UNIVERSITAT DE VALÈNCIA

OBJETO DEL ACUERDO :

Realización del "Master Propio en Enfermedades Raras. 8ª edición" (20721390)

DIRECTOR/A DEL TÍTULO PROPIO DE POSTGRADO :

D. Carlos Romá Mateo adscrito al Departament de Fisiologia

El profesorado de la Universitat de València participante es el detallado en el apartado 3.1 de la solicitud.

CRÉDITOS DEL TÍTULO PROPIO : 66,00 CREDITOS ECTS

DÚRACION, FECHA Y LUGAR DE IMPARTICIÓN DEL TÍTULO PROPIO :

Del 15 de enero de 2021 al 31 de diciembre de 2021, en Online

CONDICIONES DE DESARROLLO DEL TÍTULO PROPIO :

Las condiciones de desarrollo del Master Propio son las expuestas en el apartado 3.1 de la solicitud, que forma parte integrante del mismo.

El presente acuerdo se firma al amparo del artículo 83 de la Ley Orgánica de Universidades (Ley 6/2001, de 21 de diciembre, modificada por la Ley 4/2007, de 12 de abril), y resto de legislación aplicable.


D. Carlos Romá Mateo

Dra. Isabel Vázquez Navarro

Director del Master Propio

Vicerrectora de Estudios y Política Lingüística

ANEXO I. GUÍA DOCENTE DE LA ASIGNATURA

1.- DATOS DE LA ASIGNATURA

Nombre	Módulo 1. Enfermedades Raras y Medicamentos Huérfanos
Créditos ECTS	6
Curso Académico	2020-2021
Pertenece también a otro título de postgrado?	<input type="checkbox"/> SI <input checked="" type="checkbox"/> No

2.- RESUMEN DE LA ASIGNATURA

En este módulo el alumno va a estudiar y detallar aquellas enfermedades denominadas Enfermedades Raras que afectan a un pequeño número de personas comparado con la población general. Son enfermedades crónicas graves, muchas de ellas mortales y los Medicamentos huérfanos como aquellos fármacos, prótesis, agentes biológicos o preparación dietética destinado al tratamiento de una Enfermedad Rara dirigidos a tratar afecciones tan infrecuentes regulando en la normativa los criterios para su declaración como medicamento huérfano.

3.- RESULTADOS DEL APRENDIZAJE

Promover la atención sociosanitaria, mediante el desarrollo de programas integrales, destinados a grupos monográficos de una Enfermedad Rara determinada o grupo de enfermedades similares, priorizando la atención a niños y jóvenes afectados, especialmente a los dependientes, y a sus familias.

También conocerá de la existencia de una serie de instituciones y organismos involucrados en el estudio y cooperación con las enfermedades raras y en consecuencia con las asociaciones de pacientes que las padecen y sus familias y/o cuidadores.

4.- METODOLOGÍA DE APRENDIZAJE UTILIZADA

Este master 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 enviará a cada alumno por correo postal y que se publicará en el Aula Virtual del Curso. A su vez se editará y enviará un CD con archivos multimedia que contendrá la grabación de 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 master o por quien delegue el Director del Máster, según a su criterio.

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 y los manuales de consulta que serán remitidos por correo postal.

5.- PROGRAMA: DESCRIPTORES

Indicar el programa detallado que se impartirá en la asignatura

El alumno deberá dedicar al temario (lectura de los temas y desarrollo de problemas, participación en foros y exámenes) de la asignatura los siguientes tiempos

Es el primer módulo de 8 y se entregará a los alumnos a principios de Enero de 2020.

1. DEFINICIÓN, CONCEPTOS Y TERMINOLOGÍA
2. SISTEMAS DE CLASIFICACIÓN DE LAS ENFERMEDADES RARAS (TERMINOLOGÍA OMIM Y ORPHA)
3. ASOCIACIONES DE PACIENTES NACIONALES Y EUROPEAS
4. NORMATIVA Y LEGISLACIÓN EN EL ÁMBITO DE LOS MEDICAMENTOS HUÉRFANOS

5. CONCLUSIONES
6. BIBLIOGRAFÍA RECOMENDADA
7. ANEXOS

6.- SISTEMA DE EVALUACIÓN

La evaluación de la aptitud del alumno se formará por la realización de un examen que este debe realizar de forma obligatoria sobre la materia de tipo test.

7.- REFERENCIAS (BIBLIOGRAFIA)

- Boeckmann B, Bairoch A, Apweiler R, Blatter MC, Estreicher A, Gasteiger E, et al. The SWISS-PROT protein knowledgebase and its supplement TrEMBL in 2003. [Nucleic Acids Res.](#) 2003 Jan 1;31(1):365-70.
- [Boutet E](#), [Lieberherr D](#), [Tognolli M](#), [Schneider M](#), [Bairoch A](#). UniProtKB/Swiss-Prot. [Methods Mol Biol.](#) 2007;406:89-112.
- Bruford EA, Lush MJ, Wright MW, Sneddon TP, Povey S, Birney E. [The HGNC Database in 2008: a resource for the human genome.](#) [Nucleic Acids Res.](#) 2008 Jan;36(Database issue):D445-8.
- [Chen C](#), [Li Z](#), [Huang H](#), [Suzek BE](#), [Wu CH](#); [UniProt Consortium](#). A fast Peptide Match service for UniProt Knowledgebase. [Bioinformatics.](#) 2013 Nov 1;29(21):2808-9. doi: 10.1093/bioinformatics/btt484.
- Comunicación de la Comisión al Parlamento Europeo, al Consejo, al Comité Económico y Social Europeo y al Comité de las Regiones. Las Enfermedades raras: un reto para Europa (COM (2008) 679 final).
- Decisión nº 1295/1999/CE del Parlamento Europeo y del Consejo, de 29 de abril de 1999, por la que se aprueba un programa de acción comunitaria sobre las enfermedades poco comunes en el marco de la acción en el ámbito de la salud pública (1999-2003). (DO L 155 de 22.06.1999, p. 1). Decisión derogada por la Decisión nº 1786/2002/CE (DO L 271 de 9.10.2002, p. 1).
- Decisión nº 1350/2007/CE del Parlamento Europeo y del Consejo, de 23 de octubre de 2007, por la que se establece el segundo Programa de acción comunitaria en el ámbito de la salud (2008- 2013) (DO L 301 de 20.11.2007, p. 3).
- Decisión nº 1786/2002/CE del Parlamento Europeo y del Consejo, de 23 de septiembre de 2002, relativa a la adopción de un programa de acción comunitario en el ámbito de la salud pública (2003-2008) (DO L 271 de 9.10.2002, p. 1).
- El Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (sitio en Internet). Disponible en: <http://www.ciberer.es/>. Acceso el 21 de febrero de 2013.
- El Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias de Burgos (sitio en Internet). Disponible en: <http://www.creenfermedadesraras.es/>. Acceso el 6 de marzo de 2013.
- El Instituto de Investigación de Enfermedades Raras. (sitio en Internet). Disponible en: <http://www.iscii.es/>. Acceso el 15 de abril de 2013.
- Federación Española de Enfermedades Raras (sitio en Internet). Disponible en: <http://www.enfermedades-raras.org/>. Acceso el 24 de marzo de 2013.
- Gray KA, Daugherty LC, Gordon SM, Seal RL, Wright MW, Bruford EA. Genenames.org: the HGNC resources in 2013. [Nucleic Acids Res.](#) 2013 Jan;41(Database issue):D545-52. doi: 10.1093/nar/gks1066.
- Hamosh A, Scott AF, Amberger J, Bocchini C, Valle D, McKusick VA. Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM), a knowledgebase of human genes and genetic disorders. [Nucleic Acids Res.](#) 2002 Jan 1;30(1):52-5.

- Hamosh A, Scott AF, Amberger J, Bocchini C, McKusick VA. Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM), a knowledgebase of human genes and genetic disorders. *Nucleic Acids Res* 2005 Jan 1; 33 (Database issue): D514-517. Published online 2004 December 17. doi: 10.1093/nar/gki033.
- Huang H, Barker WC, Chen Y, Wu CH. iProClass: an integrated database of protein family, function and structure information. *Nucleic Acids Res.* 2003 Jan 1;31(1):390-2.
- Luengo S, Aranda MT, Fuente M. Enfermedades raras: situación y demandas sociosanitarias. Instituto de Migraciones y Servicios Sociales (IMSERSO) 2001.
- McKusick V.A. (1998) Mendelian Inheritance in Man. A Catalog of Human Genes and Genetic Disorders, 12th edn. Johns Hopkins University Press, Baltimore, MD.
- Orphanet (sitio en Internet). Disponible en: <http://www.orpha.net/>. Acceso el 17 de marzo de 2013.
- Organización Europea para las enfermedades raras (sitio en Internet). Disponible en: <http://www.eurordis.org/>. Acceso el 11 de marzo de 2013.
- Recomendación del Consejo relativa a una acción europea en el ámbito de las enfermedades raras (2009/C 151/02).
- Reglamento (CE) nº 141/2000 del Parlamento Europeo y del Consejo, de 16 de diciembre de 1999, sobre medicamentos huérfanos.
- Scheuner MT, Yoon PW, Khoury MJ. Contribution of Mendelian disorders to common chronic disease: opportunities for recognition, intervention, and prevention. *Am J Med Genet C Semin Med Genet* 2004 Feb 15;125C(1):50-65.
- Schneider M, Tognolli M, Bairoch A. The Swiss-Prot protein knowledgebase and ExpASY: providing the plant community with high quality proteomic data and tools. *Plant Physiol Biochem.* 2004 Dec;42(12):1013-21.
- Seal RL, Gordon SM, Lush MJ, Wright MW, Bruford EA. genenames.org: the HGNC resources in 2011. *Nucleic Acids Res.* 2011 Jan;39 (Database issue):D514-9. doi: 10.1093/nar/gkq892.
- Suzek BE, Huang H, McGarvey P, Mazumder R, Wu CH. UniRef: comprehensive and non-redundant UniProt reference clusters. *Bioinformatics.* 2007 May 15;23(10):1282-8.
- Tina A. Eyre, Fabrice Ducluzeau, Tam P. Sneddon, Sue Povey, Elspeth A. Bruford, Michael J. Lush. [The HUGO Gene Nomenclature Database, 2006 updates](#). *Nucleic Acids Res.* 2006 January 1; 34 (Database issue): D319–D321. Published online 2005 December 28. doi: 10.1093/nar/gkj147.
- UniProt Consortium. [Activities at the Universal Protein Resource \(UniProt\)](#). *Nucleic Acids Res.* 2014 Jan 1;42(1):D191-8. doi: 10.1093/nar/gkt1140.
- [Wain HM](#), [Lush MJ](#), [Ducluzeau F](#), [Khodiyar VK](#), [Povey S](#). Genew: the Human Gene Nomenclature Database, 2004 updates. *Nucleic Acids Res.* 2004 Jan 1;32 (Database issue):D255-7.
- [Wu CH](#), [Huang H](#), [Arminski L](#), [Castro-Alvear J](#), [Chen Y](#), [Hu ZZ](#) et al. The Protein Information Resource: an integrated public resource of functional annotation of proteins. *Nucleic Acids Res.* 2002 Jan 1;30(1):35-7.
- [Wu C](#), [Nebert DW](#). Update on genome completion and annotations: Protein Information Resource. *Hum Genomics.* 2004 Mar;1(3):229-33.

ANEXO I. GUÍA DOCENTE DE LA ASIGNATURA

1.- DATOS DE LA ASIGNATURA

Nombre	Módulo 2. Coordinación institucional, políticas aplicadas y normativa legal en enfermedades raras
Créditos ECTS	6
Curso Académico	2020-2021
Pertenece también a otro título de postgrado?	<input type="checkbox"/> SI <input checked="" type="checkbox"/> No

2.- RESUMEN DE LA ASIGNATURA

Como se comentó en el primer módulo del Master, las Enfermedades Raras en su conjunto afectan aproximadamente al 5% de los ciudadanos de los países desarrollados, los cuales reivindican entre otras necesidades, la obtención de un diagnóstico precoz de su enfermedad, cuya búsqueda representa una de las etapas que entraña mayores dificultades para el enfermo y su familia. El retraso diagnóstico de estas enfermedades, ocurre con relativa frecuencia, debido fundamentalmente a la rareza e inespecificidad clínica de las mismas, lo que dificulta el diagnóstico certero. Por tanto en este módulo el alumno conocerá tanto las organizaciones tanto a nivel nacional e internacional que tratan de investigar y las causas que provocan estas patologías así como la normativa que las recogen.

3.- RESULTADOS DEL APRENDIZAJE

El objetivo fundamental es mejorar el conocimiento del alumno sobre la epidemiología, las causas, y los mecanismos de producción de las enfermedades raras para así mejorar la calidad de vida de las personas que viven con Enfermedades Raras en Europa teniendo como puntos objetivos en este módulo el estudio de:

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

4.- METODOLOGIA DE APRENDIZAJE UTILIZADA

Este master 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 enviará a cada alumno por correo postal y que se publicará en el Aula Virtual del Curso. A su vez se editará y enviará un CD con archivos multimedia que contendrá la grabación de 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 master o por quien delegue el Director del Máster, según a su criterio.

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 y los manuales de consulta que serán remitidos por correo postal.

5.- PROGRAMA: DESCRIPTORES

Indicar el programa detallado que se impartirá en la asignatura

El alumno deberá dedicar al temario (lectura de los temas y desarrollo de problemas, participación en foros y exámenes) de la asignatura los siguientes tiempos

Es el segundo módulo de 8 y se entregará a los alumnos a principios de Enero de 2020.

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 CON ENFERMEDADES RARAS
3. VALORACIÓN DEL GRADO DE DISCAPACIDAD Y DEPENDENCIA (LEY DE DEPENDENCIA)
4. LEY 14/2007 DE INVESTIGACIÓN BIOMÉDICA

6.- SISTEMA DE EVALUACIÓN

La evaluación de la aptitud del alumno se formará por la realización de un examen que este debe realizar de forma obligatoria sobre la materia de tipo test.

7.- REFERENCIAS (BIBLIOGRAFIA)

- Comunicación de la Comisión al Parlamento Europeo, al Consejo, al Comité Económico y Social Europeo y al Comité de las Regiones. Las Enfermedades raras: un reto para Europa (COM (2008) 679 final).
- Decisión nº 1295/1999/CE del Parlamento Europeo y del Consejo, de 29 de abril de 1999, por la que se aprueba un programa de acción comunitaria sobre las enfermedades poco comunes en el marco de la acción en el ámbito de la salud pública (1999-2003). (DO L 155 de 22.06.1999, p. 1). Decisión derogada por la Decisión nº 1786/2002/CE (DO L 271 de 9.10.2002, p. 1).
- Decisión nº 1350/2007/CE del Parlamento Europeo y del Consejo, de 23 de octubre de 2007, por la que se establece el segundo Programa de acción comunitaria en el ámbito de la salud (2008- 2013) (DO L 301 de 20.11.2007, p. 3).
- Decisión nº 1786/2002/CE del Parlamento Europeo y del Consejo, de 23 de septiembre de 2002, relativa a la adopción de un programa de acción comunitario en el ámbito de la salud pública (2003-2008) (DO L 271 de 9.10.2002, p. 1).
- El Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (sitio en Internet). Disponible en: <http://www.ciberer.es/>. Acceso el 21 de febrero de 2013.
- El Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias de Burgos (sitio en Internet). Disponible en: <http://www.creenfermedadesraras.es/>. Acceso el 6 de marzo de 2013.
- El Instituto de Investigación de Enfermedades Raras. (sitio en Internet). Disponible en: <http://www.isciii.es/>. Acceso el 15 de abril de 2013.
- Federación Española de Enfermedades Raras (sitio en Internet). Disponible en: <http://www.enfermedadesraras.org/>. Acceso el 24 de marzo de 2013.
- Ley 39/2006, de 14 de diciembre, de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a las personas en situación de dependencia.
- Ley 14/2007, de 3 de julio, de investigación biomédica.
- Luengo S, Aranda MT, Fuente M. Enfermedades raras: situación y demandas sociosanitarias. Instituto de Migraciones y Servicios Sociales (IMSERSO) 2001.
- Orphanet (sitio en Internet). Disponible en: <http://www.orpha.net/>. Acceso el 17 de marzo de 2013.
- Organización Europea para las enfermedades raras (sitio en Internet). Disponible en: <http://www.eurordis.org/>. Acceso el 11 de marzo de 2013.
- Recomendación del Consejo relativa a una acción europea en el ámbito de las enfermedades raras (2009/C 151/02).
- Reglamento (CE) nº 141/2000 del Parlamento Europeo y del Consejo, de 16 de diciembre de 1999, sobre medicamentos huérfanos.

ANEXO I. GUÍA DOCENTE DE LA ASIGNATURA

1.- DATOS DE LA ASIGNATURA

Nombre	Módulo 3. Enfermedades raras onco-hematológicas y del sistema circulatorio
Créditos ECTS	6
Curso Académico	2020-2021
Pertenece también a otro título de postgrado?	<input type="checkbox"/> SI <input checked="" type="checkbox"/> No

2.- RESUMEN DE LA ASIGNATURA

En este módulo se analiza y se detalla las enfermedades raras onco-hematológicas entre las cuales nos encontramos los angiomas o hemangiomas y las diferentes variedades de leucemias.

3.- RESULTADOS DEL APRENDIZAJE

El objetivo en este módulo es el conocimiento, clasificación, efectos, tratamiento, diagnóstico de estas enfermedades.

4.- METODOLOGIA DE APRENDIZAJE UTILIZADA

Este master 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 enviará a cada alumno por correo postal y que se publicará en el Aula Virtual del Curso. A su vez se editará y enviará un CD con archivos multimedia que contendrá la grabación de 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 master o por quien delegue el Director del Máster, según a su criterio.

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 y los manuales de consulta que serán remitidos por correo postal.

5.- PROGRAMA: DESCRIPTORES

Indicar el programa detallado que se impartirá en la asignatura

El alumno deberá dedicar al temario (lectura de los temas y desarrollo de problemas, participación en foros y exámenes) de la asignatura los siguientes tiempos

Es el tercer módulo de 8 y se entregará a los alumnos a principios de Marzo de 2020.

- 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

6.- SISTEMA DE EVALUACIÓN

La evaluación de la aptitud del alumno se formará por la realización de un examen que este debe realizar de forma obligatoria sobre la materia de tipo test.

7.- REFERENCIAS (BIBLIOGRAFIA)

- Sonig A, Gandhi V, Nanda A. From the cell of "Schwann" to "Schwannoma"-A Century's fruition. *World Neurosurg* 2014. pii: S1878-8750(14)00551-8.
- Blomstedt G, Ramsay H. Vestibular schwannoma: active treatment or follow-up?. *Duodecim* 2014;130(14):1413-20.
- Pollock BE, Lunsford LD, Kondziolka D, Sekula R, Subach BR, Foote RL, Flickinger JC. Vestibular schwannoma management: Part II. Failed radiosurgery and the role of delayed microsurgery. *J Neurosurg* 2013;119 Suppl:949-55.
- Flickinger JC, Kondziolka D, Niranjan A, Lunsford LD. Results of acoustic neuroma radiosurgery: an analysis of 5 years experience using current methods. *J Neurosurg* 2013;119 Suppl:1-6.
- González-Orús Álvarez-Morujó RJ, Álvarez-Palacios I, Martín-Oviedo C, Scola-Yurrita B, Arístegui-Ruiz MA. Conservative management of vestibular schwannoma. *Acta Otorrinolaringol Esp* 2014;65(5):275-282.
- Lemée JM, Delahaye C, Laccourreye L, Mercier P, Fournier HD. Post-surgical vestibular schwannoma remnant tumors: What to do? *Neurochirurgie* 2014. pii: S0028-3770(14)00084-8.
- Olshan M, Srinivasan VM, Landrum T, Sataloff RT. Acoustic neuroma: An investigation of associations between tumor size and diagnostic delays, facial weakness, and surgical complications. *Ear Nose Throat J* 2014;93(8):304-16.
- Leong SC, Lesser TH. A United Kingdom Survey of Concerns, Needs, and Priorities Reported by Patients Diagnosed With Acoustic Neuroma. *Otol Neurotol* 2014. PubMed PMID: 25118579.
- Samprón N, Altuna X, Armendáriz M, Urculo E. Treatment of giant acoustic neuromas. *Neurocirugia (Astur)* 2014. pii: S1130-1473(14)00095-5.
- Yang HC, Kano H, Awan NR, Lunsford LD, Niranjan A, Flickinger JC, Novotny J Jr, Bhatnagar JP, Kondziolka D. Gamma Knife radiosurgery for larger-volume vestibular schwannomas: clinical article. *J Neurosurg* 2013;119 Suppl:801-7.
- Hasegawa T, Kida Y, Kobayashi T, Yoshimoto M, Mori Y, Yoshida J. Long-term outcomes in patients with vestibular schwannomas treated using gamma knife surgery: 10-year follow up. *J Neurosurg* 2013;119 Suppl:10-6.
- Kiwilsza M, Sporniak-Tutak K. Gorlin-Goltz syndrome-a medical condition requiring a multidisciplinary approach. *Med Sci Monit* 2012;18(9):RA145-53.
- Smigiel R, Jakubiak A, Lombardi MP, Jaworski W, Slezak R, Patkowski D, Hennekam RC. Co-occurrence of severe Goltz-Gorlin syndrome and pentalogy of Cantrell-Case report and review of the literature. *Am J Med Genet A* 2011;155A(5):1102-5.

- Jain A, Chander R, Garg T, Nikita, Shetty GS. A rare multisystem disorder: Goltz syndrome-case report and brief overview. *Dermatol Online J* 2010;16(6):2.
- Hirbe AC, Gutmann DH. Neurofibromatosis type 1: a multidisciplinary approach to care. *Lancet Neurol* 2014;13(8):834-43.
- Gutmann DH. Eliminating barriers to personalized medicine: learning from neurofibromatosis type 1. *Neurology* 2014;83(5):463-71.
- Lim SH, Ardern-Holmes S, McCowage G, de Souza P. Systemic therapy in neurofibromatosis type 2. *Cancer Treat Rev* 2014;40(7):857-61.
- Peltonen S, Pöyhönen M, Koillinen H, Valanne L, Peltonen J. How to recognize neurofibromatosis?. *Duodecim* 2014;130(6):619-25.
- Bikowska-Opalach B, Jackowska T. Neurofibromatosis type 1 - description of clinical features and molecular mechanism of the disease. *Med Wieku Rozwoj* 2013;17(4):334-40.
- Wolters PL, Martin S, Merker VL, Gardner KL, Hingtgen CM, Tonsgard JH, Schorry EK, Baldwin A; REiNS International Collaboration. Patient-reported outcomes in neurofibromatosis and schwannomatosis clinical trials. *Neurology* 2013;81(21 Suppl 1):S6-14.
- Zimmer A. Neurofibromatoses. *Radiologe* 2013;53(12):1077-83.

- Tailor TD, Gupta D, Dalley RW, Keene CD, Anzai Y. Orbital neoplasms in adults: clinical, radiologic, and pathologic review. *Radiographics* 2013;33(6):1739-58.
 - Conforti R, Faella P, Sica A, Landi N, Faggian A, Amato M, Raucci A, Scuotto A. Acoustic neurinoma: correlation between clinic and MRI. *Recenti Prog Med* 2013;104(7-8):299-302.
 - Lin AL, Gutmann DH. Advances in the treatment of neurofibromatosis-associated tumours. *Nat Rev Clin Oncol* 2013;10(11):616-24.
 - Lloyd SK, Evans DG. Neurofibromatosis type 2 (NF2): diagnosis and management. *Handb Clin Neurol* 2013;115:957-67.
 - Ferner RE, Gutmann DH. Neurofibromatosis type 1 (NF1): diagnosis and management. *Handb Clin Neurol* 2013;115:939-55.
 - Gandhi NG. Treatment of neuro-ophthalmic and orbitofacial manifestations of neurofibromatosis type 1. *Curr Opin Ophthalmol* 2013;24(5):506-11.
 - Vranceanu AM, Merker VL, Park E, Plotkin SR. Quality of life among adult patients with neurofibromatosis 1, neurofibromatosis 2 and schwannomatosis: a systematic review of the literature. *J Neurooncol* 2013;114(3):257-62.
 - Koontz NA, Wiens AL, Agarwal A, Hingtgen CM, Emerson RE, Mosier KM. Schwannomatosis: the overlooked neurofibromatosis? *AJR Am J Roentgenol* 2013;200(6):W646-53.
 - Ghariani I, Braham N, Hassine M, Kortas M. Myelodysplastic syndrome classification. *Ann Biol Clin (Paris)* 2013;71(2):139-44.
 - McMahan B, Stein BL. Thrombotic and bleeding complications in classical myeloproliferative neoplasms. *Semin Thromb Hemost* 2013;39(1):101-11.
-
- Walden H, Deans AJ. The Fanconi anemia DNA repair pathway: structural and functional insights into a complex disorder. *Annu Rev Biophys* 2014;43:257-78.
 - Kupfer GM. Fanconi anemia: a signal transduction and DNA repair pathway. *Yale J Biol Med* 2013;86(4):491-7.
 - Meyer S, Tischkowitz M, Chandler K, Gillespie A, Birch JM, Evans DG. Fanconi anaemia, BRCA2 mutations and childhood cancer: a developmental perspective from clinical and epidemiological observations with implications for genetic counselling. *J Med Genet* 2014;51(2):71-5.
 - Garaycochea JI, Patel KJ. Why does the bone marrow fail in Fanconi anemia?. *Blood* 2014;123(1):26-34.
 - Cappelli E, Ravera S, Vaccaro D, Cuccarolo P, Bartolucci M, Panfoli I, Dufour C, Degan P. Mitochondrial respiratory complex I defects in Fanconi anemia. *Trends Mol Med* 2013;19(9):513-4.
 - Du W, Erden O, Pang Q. TNF- α signaling in Fanconi anemia. *Blood Cells Mol Dis* 2014;52(1):2-11.
 - Smith AR, Wagner JE. Current clinical management of Fanconi anemia. *Expert Rev Hematol* 2012;5(5):513-22.
 - Kee Y, D'Andrea AD. Molecular pathogenesis and clinical management of Fanconi anemia. *J Clin Invest* 2012;122(11):3799-806.
 - Lanneaux J, Poidvin A, Soole F, Leclerc G, Grimaud M, Dalle JH. Fanconi anemia in 2012: diagnosis, pediatric follow-up and treatment. *Arch Pediatr* 2012;19(10):1100-9.
 - Stecklein SR, Jensen RA. Identifying and exploiting defects in the Fanconi anemia/BRCA pathway in oncology. *Transl Res* 2012;160(3):178-97.
 - Pagano G, Talamanca AA, Castello G, Pallardó FV, Zatterale A, Degan P. Oxidative stress in Fanconi anaemia: from cells and molecules towards prospects in clinical management. *Biol Chem* 2012;393(1-2):11-21.

- Soulier J. Fanconi anemia. *Hematology Am Soc Hematol Educ Program* 2011;2011:492-7.
- Gelbart D. Diamond-Blackfan anemia and nutritional deficiency-induced anaemia in children. *JAAPA* 2014;27(4):36-44.
- Ellis SR. Nucleolar stress in Diamond Blackfan anemia pathophysiology. *Biochim Biophys Acta* 2014;1842(6):765-8.
- Neshet G. Autoimmune aspects of giant cell arteritis. *Isr Med Assoc J* 2014;16(7):454-5.
- Weyand CM, Goronzy JJ. Clinical practice. Giant-cell arteritis and polymyalgia rheumatica. *N Engl J Med* 2014;371(1):50-7.
- Jodo S, Hisada R. Giant cell arteritis. *Nihon Rinsho Meneki Gakkai Kaishi* 2013;36(6):459-66.
- Grant SW, Underhill HC, Atkin P. Giant cell arteritis affecting the tongue: a case report and review of the literature. *Dent Update* 2013;40(8):669-70, 673-4, 677.
- Samson M, Audia S, Martin L, Janikashvili N, Bonnotte B. Pathogenesis of giant cell arteritis: new insight into the implication of CD161+ T cells. *Clin Exp Rheumatol* 2013;31(1 Suppl 75):S65-73.
- Carmona FD, González-Gay MA, Martín J. Genetic component of giant cell arteritis. *Rheumatology (Oxford)* 2014;53(1):6-18.
- Scott DG, Watts RA. Epidemiology and clinical features of systemic vasculitis. *Clin Exp Nephrol* 2013;17(5):607-10.
- Ness T, Bley TA, Schmidt WA, Lamprecht P. The diagnosis and treatment of giant cell arteritis. *Dtsch Arztebl Int* 2013;110(21):376-85; quiz 386.
- Sailler L, Pugnet G, Bienvenu B. Treatment of giant cell arteritis. *Rev Med Interne* 2013;34(7):431-7.
- Ly KH, Liozon E, Fauchais AL, Vidal E. Pathophysiology of giant cell arteritis. *Rev Med Interne* 2013;34(7):392-402.
- Ahrazoglu M, Moinzadeh P, Hunzelmann N. Differential diagnoses of Raynaud's phenomenon. *Dtsch Med Wochenschr* 2014;139(20):1064-9.
- Duchatelet S, Pruvost S, de Veer S, Freitag S, Nitschké P, Bole-Feysot C, Bodemer C, Hovnanian A. A new TRPV3 missense mutation in a patient with Olmsted syndrome and erythromelalgia. *JAMA Dermatol* 2014;150(3):303-6.
- Skeik N, Rooke TW, Davis MD, Davis DM, Kalsi H, Kurth I, Richardson RC. Severe case and literature review of primary erythromelalgia: novel SCN9A gene mutation. *Vasc Med* 2012;17(1):44-9.
- Dabby R. Pain disorders and erythromelalgia caused by voltage-gated sodium channel mutations. *Curr Neurol Neurosci Rep* 2012;12(1):76-83.
- Heidrich H. Functional vascular diseases: Raynaud's syndrome, acrocyanosis and erythromelalgia. *Vasa* 2010;39(1):33-41.
- Neunert C et al. American Society of Hematology. The American Society of Hematology 2011 evidence-based practice guideline for immune thrombocytopenia. *Blood* 2011;117(16):4190-207.
- Cuker A et al. Immune thrombocytopenia. *Hematology Am Soc Hematol Educ Program* 2010;2010:377-84.
- Gombotz H, Hofmann A. Patient Blood Management: three pillar strategy to improve outcome through avoidance of allogeneic blood products. *Anaesthesist* 2013;62(7):519-27.
- Spahn DR, Goodnough LT. Alternatives to blood transfusion. *Lancet* 2013;381(9880):1855-65.
- Goodnough LT, Shander A. Patient blood management. *Anesthesiology* 2012;116(6):1367-76.
- Sanchez JF. Treatment of myelodysplastic syndromes in elderly patients. *Adv Ther* 2011;28 Suppl 2:1-9.
- Grifols JR, Serrano A, Ester A, Juncà J, Muñoz E. Vital transfusion in patients with multiple antibodies against common erythrocyte antigens. *Transfus Apher Sci* 2009;40(2):105-7.
- Coyer SM, Lash AA. Pathophysiology of anaemia and nursing care implications. *Medsurg Nurs* 2008;17(2):77-83, 91; quiz 84.

- Hurter B, Bush NJ. Cancer-related anaemia: clinical review and management update. *Clin J Oncol Nurs* 2007;11(3):349-59.
- Franchini M. Thrombotic microangiopathies: an update. *Hematology* 2006;11(3):139-46.
- Lorey F. Diagnosis and management of alpha thalassemia disorders. *Ann N Y Acad Sci* 2005;1054:514-5.
- Compagno LM. Caring for adults with thalassemia in a pediatric world. *Ann N Y Acad Sci* 2005;1054:266-72.
- Nathan DG. Thalassemia: the continued challenge. *Ann N Y Acad Sci* 2005;1054:1-10.
- Mock V, Olsen M. Current management of fatigue and anemia in patients with cancer. *Semin Oncol Nurs* 2003;19(4 Suppl 2):36-41.
- Volpe D, Harrison S, Damian F, Rachh P, Kahlon PS, Morrissey L, Mack J, Akenroye A, Stack AM. Improving timeliness of antibiotic delivery for patients with fever and suspected neutropenia in a paediatric emergency department. *Pediatrics* 2012;130(1):e201-10.
- Bennett JE. The changing face of febrile neutropenia-from monotherapy to moulds to mucositis. Management of mycoses in neutropenic patients: a brief history, 1960-2008. *J Antimicrob Chemother* 2009;63 Suppl 1:i23-6.

ANEXO I. GUÍA DOCENTE DE LA ASIGNATURA

1.- DATOS DE LA ASIGNATURA

Nombre	Módulo 4. Enfermedades raras endocrinas, metabólicas y trastornos de la inmunidad
Créditos ECTS	7
Curso Académico	2020-2021
Pertenece también a otro título de postgrado?	<input type="checkbox"/> SI X No

2.- RESUMEN DE LA ASIGNATURA

En este capítulo, desarrollaremos algunas enfermedades raras que se engloban en su mayoría dentro del término de errores innatos del metabolismo, pues los primeros síntomas surgen en etapas tempranas de la vida y por tanto, son en su mayoría enfermedades hereditarias con un componente genético asociado. Además, son enfermedades en cuyo origen se ve afectada alguna de las etapas de las diferentes rutas metabólicas que se encargan del metabolismo de productos endógenos, mayoritariamente de origen hidrocarbonado, lipídico o bien proteico.

3.- RESULTADOS DEL APRENDIZAJE

El alumno estudiará las enfermedades raras endocrinas, nutritivas, metabólicas y trastornos de la inmunidad.

4.- METODOLOGIA DE APRENDIZAJE UTILIZADA

Este master 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 enviará a cada alumno por correo postal y que se publicará en el Aula Virtual del Curso. A su vez se editará y enviará un CD con archivos multimedia que contendrá la grabación de 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 master o por quien delegue el Director del Máster, según a su criterio.

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 y los manuales de consulta que serán remitidos por correo postal.

5.- PROGRAMA: DESCRIPTORES

Indicar el programa detallado que se impartirá en la asignatura

El alumno deberá dedicar al temario (lectura de los temas y desarrollo de problemas, participación en foros y exámenes) de la asignatura los siguientes tiempos

Es el cuarto módulo de 8 y se entregará a los alumnos a principios de Abril de 2020.

1. ERRORES INNATOS DE METABOLISMO
2. ENFERMEDADES RARAS ENDOCRINAS
3. ENFERMEDADES AUTOINMUNES RARAS

6.- SISTEMA DE EVALUACIÓN

La evaluación de la aptitud del alumno se formará por la realización de un examen que este debe realizar de forma obligatoria sobre la materia de tipo test.

7.- REFERENCIAS (BIBLIOGRAFIA)

- Tarugi P, Aversa M. Hypobetalipoproteinemia: genetics, biochemistry, and clinical spectrum. *Adv Clin Chem* 2011; 54: 81–107.
- Clarke MW, Hooper AJ, Headlam HA et al. Assessment of tocopherol metabolism and oxidative stress in familial hypobetalipoproteinemia. *Clin Chem* 2006; 52: 1339–1345.
- Chowers I, Banin E, Merin S et al. Long-term assessment of combined vitamin A and E treatment for the prevention of retinal degeneration in abetalipoproteinaemia and hypobetalipoproteinaemia patients. *Eye* 2001; 15: 525–530.
- Chanson P, Salenave S. Acromegaly. *Orphanet J Rare Dis* 2008; 3: 17.
- Katznelson L, Atkinson JL, Cook DM, Ezzat SZ, Hamrahian AH, Miller KK (AACE Acromegaly Guidelines Task Force). AACE medical guidelines for clinical practice for the diagnosis and treatment of acromegaly-2011 Update. *Endocr Pract* 2011; 17 (suppl 4): 1-44.
- Mestron A, Webb SM, Astorga R, et al. Epidemiology, clinical characteristics, outcome, morbidity and mortality in acromegaly based on the Spanish Acromegaly Registry (Registro Español de Acromegalia, REA). *Eur J Endocrinol* 2004; 151:439-46.
- Ayuk J, Sheppard MC. Does acromegaly enhance mortality?. *Rev Endocr Metab Disord* 2008; 9:33-9.
- Heaney AP, Melmed S. Molecular targets in pituitary tumours. *Nat Rev Cancer* 2004; 4:285-95.
- Anat BS, Shlomo M. Acromegaly. *Endocrinol Metab Clin N Am* 2008; 37:101-22.
- Socin HV, Chanson P, Delemer B, Tabarin A, Rohmer V, Mockel J, et al. The changing spectrum of TSH-secreting pituitary adenomas: diagnosis and management in 43 patients. *Eur J Endocrinol* 2003; 148:433-42.
- Ruiz R, Durán EG, Arellano SA, Sánchez V, Moreno OT, Mendoza F. Acromegalia. *Med Int Mex* 2009; 25: 468-80.
- Dimaraki EV, Jaffe CA, DeMott-Friberg R, Chandler WF, Barkan AL. Acromegaly with apparently normal GH secretion: implications for diagnosis and follow-up. *J Clin Endocrinol Metab* 2002; 87:3537-42.
- Melmed S. Medical progress: acromegaly [published correction appears in *N Engl J Med* 2007; 356:879]. *N Engl J Med* 2006; 355:2558-73.
- Vallar L, Spada A, Giannattasio G. Altered Gs and adenylate cyclase activity in human GH-secreting pituitary adenomas. *Nature* 1987; 330:566-8.
- Chanson P, Salenave S, Orcel P. McCune-Albright syndrome in adulthood. *Pediatr Endocrinol Rev* 2007; 4 (suppl 4):453-63.
- Thakker RV. Multiple endocrine neoplasia type 1 (MEN1). *Best Pract Res Clin Endocrinol Metab* 2010; 24:355-70.
- Bertherat J. Carney complex (CNC). *Orphanet J Rare Dis* 2006; 1:21.
- Barlier A, Vanbellinthen JF, Daly AF, Silvy M, Jaffrain-Rea ML, Trouillas J, et al. Mutations in the aryl hydrocarbon receptor interacting protein gene are not highly prevalent among subjects with sporadic pituitary adenomas. *J Clin Endocrinol Metab* 2007; 92:1952-5.
- Vlotides G, Eigler T, Melmed S. Pituitary tumor-transforming gene: physiology and implications for tumorigenesis. *Endocr Rev* 2007; 28:165-86.

- Melmed S. Mechanisms for pituitary tumorigenesis: the plastic pituitary. *J Clin Invest* 2003; 112:1603-18.
- Molitch ME. Clinical manifestations of acromegaly. *Endocrinol Metab Clin North Am* 1992; 21:597-614.
- Melmed S, Colao A, Barkan A, et al (Acromegaly Consensus Group). Guidelines for acromegaly management: an update. *J Clin Endocrinol Metab* 2009; 94:1509-17.
- Ben-Shlomo A, Melmed S. Skin manifestations in acromegaly. *Clin Dermatol* 2006; 24:256-9.
- Levy MJ, Matharu M, Goadsby PJ. Chronic headache and pituitary tumors. *Curr Pain Headache Rep* 2008; 12:74-8.
- Levy MJ, Jäger HR, Powell M, Matharu MS, Meeran K, Goadsby PJ. Pituitary volume and headache: size is not everything. *Arch Neurol* 2004; 61:721-5.
- Colao A, Pivonello R, Scarpa R, Vallone G, Ruosi C, Lombardi G. The acromegalic arthropathy. *J Endocrinol Invest* 2005; 28(suppl 8):24-31.
- Biermasz NR, Pereira AM, Smit JW, Romijn JA, Roelfsema F. Morbidity after long-term remission for acromegaly: persisting joint-related complaints cause reduced quality of life. *J Clin Endocrinol Metab* 2005; 90:2731-9.
- Liote F, Orcel P. Osteoarticular disorders of endocrine origin. *Baillieres Best Pract Res Clin Rheumatol* 2000; 14:251-76.
- Bolanowski M, Daroszewski J, Medraś M, Zadrozna-Sliwka B. Bone mineral density and turnover in patients with acromegaly in relation to sex, disease activity, and gonadal function. *J Bone Miner Metab* 2006; 24:72-8.
- Mazziotti G, Bianchi A, Bonadonna S, et al. Prevalence of vertebral fractures in men with acromegaly. *J Clin Endocrinol Metab* 2008; 93:4649-55.
- Colao A, Ferone D, Marzullo P, Lombardi G. Systemic complications of acromegaly: epidemiology, pathogenesis, and management. *Endocr Rev* 2004; 25:102-52.
- Colao A, Baldelli R, Marzullo P, Ferretti E, Ferone D, Gargiulo P, et al. Systemic hypertension and impaired glucose tolerance are independently correlated to the severity of the acromegalic cardiomyopathy. *J Clin Endocrinol Metab* 2000; 85:193-9.
- Katznelson L. Alterations in body composition in acromegaly. *Pituitary* 2009; 12:136-42.
- Katznelson L, Kleinberg D, Vance ML, et al. Hypogonadism in patients with acromegaly: data from the multi-centre acromegaly registry pilot study. *Clin Endocrinol (Oxf)* 2001; 54:183-8.
- Grynberg M, Salenave S, Young J, Chanson P. Female gonadal function before and after treatment of acromegaly. *J Clin Endocrinol Metab* 2010; 95:4518-25.
- Kaltsas GA, Mukherjee JJ, Jenkins PJ, et al. Menstrual irregularity in women with acromegaly. *J Clin Endocrinol Metab* 1999; 84:2731-35.
- Lopes MB. Growth hormone-secreting adenomas: pathology and cell biology. *Neurosurg Focus* 2010; 29(4):E2.
- Loeper S, Ezzat S. Acromegaly: re-thinking the cancer risk. *Rev Endocr Metab Disord* 2008; 9:41-58.

- Gasperi M, Martino E, Manetti L, et al (Acromegaly Study Group of the Italian Society of Endocrinology). Prevalence of thyroid diseases in patients with acromegaly: results of an Italian multi-center study. *J Endocrinol Invest* 2002; 25:240-5.
- Jenkins PJ, Sohaib SA, Akker S, Phillips RR, Spillane K, Wass JA, et al. The pathology of median neuropathy in acromegaly. *Ann Intern Med* 2000; 133:197-201.
- Sade B, Mohr G, Tampieri D, Rizzo A. Intracellular aneurysm and a growth hormone-secreting pituitary macroadenoma: case report. *J Neurosurg* 2004; 100:557-9.
- Lombardi G, Galdiero M, Auriemma RS, Pivonello R, Colao A. Acromegaly and the cardiovascular system. *Neuroendocrinology* 2006; 83:211-7.
- Kamenicky P, Viengchareun S, Blanchard A, Meduri G, Zizzari P, Imbert-Teboul M, et al. Epithelial sodium channel is a key mediator of growth hormone-induced sodium retention in acromegaly. *Endocrinology* 2008; 149:3294-305.
- Maison P, Demolis P, Young J, Schaison G, Giudicelli JF, Chanson P. Vascular reactivity in acromegalic patients: preliminary evidence for regional endothelial dysfunction and increased sympathetic vasoconstriction. *Clin Endocrinol (Oxf)* 2000; 53:445-51.
- Kasayama S, Otsuki M, Takagi M, et al. Impaired beta-cell function in the presence of reduced insulin sensitivity determines glucose tolerance status in acromegalic patients. *Clin Endocrinol (Oxf)* 2000; 52:549-55.
- Clayton RN. Cardiovascular function in acromegaly. *Endocr Rev* 2003; 24:272-7.
- Vitale G, Pivonello R, Galderisi M, et al. Cardiovascular complications in acromegaly: methods of assessment. *Pituitary* 2001; 4:251-7.
- Vitale G, Galderisi M, Pivonello R, et al. Prevalence and determinants of left ventricular hypertrophy in acromegaly: impact of different methods of indexing left ventricular mass. *Clin Endocrinol (Oxf)* 2004; 60:343-9.
- Colao A, Spinelli L, Marzullo P, et al. High prevalence of cardiac valve disease in acromegaly: an observational, analytical, case-control study. *J Clin Endocrinol Metab* 2003; 88:3196-201.
- Kahaly G, Olshausen KV, Mohr-Kahaly S, et al. Arrhythmia profile in acromegaly. *Eur Heart J* 1992; 13:51-6.
- Bihan H, Espinosa C, Valdes-Socin H, Salenave S, Young J, Levasseur S, et al. Long-term outcome of patients with acromegaly and congestive heart failure. *J Clin Endocrinol Metab* 2004; 89:5308-13.
- Colao A, Auriemma RS, Pivonello R, Galdiero M, Lombardi G. Medical consequences of acromegaly: what are the effects of biochemical control? *Rev Endocr Metab Disord* 2008; 9:21-31.
- Attal P, Chanson P. Endocrine aspects of obstructive sleep apnea. *J Clin Endocrinol Metab* 2010; 95:483-95.
- Garcia RF, Pino JM, Diez JJ, et al. Reduction of lung distensibility in acromegaly after suppression of growth hormone hypersecretion. *Am J Respir Crit Care Med* 2001; 164:852-7.
- Herrmann BL, Wessendorf TE, Ajaj W, Kahlke S, Teschler H, Mann K. Effects of octreotide on sleep apnoea and tongue volume (magnetic resonance imaging) in patients with acromegaly. *Eur J Endocrinol* 2004; 151:309-15.
- Lenderking WR, Zacker C, Katznelson L, et al. The reliability and validity of the Impact on Lifestyle Questionnaire in patients with acromegaly. *Value Health* 2000; 3:261-9.

- Pantanetti P, Sonino N, Arnaldi G, Boscaro M. Self image and quality of life in acromegaly. *Pituitary* 2002; 5:17-9.
- Woodhouse LJ, Mukherjee A, Shalet SM, Ezzat S. The influence of growth hormone status on physical impairments, functional limitations, and health-related quality of life in adults. *Endocr Rev* 2006; 27:287-317.
- Furman K, Ezzat S. Psychological features of acromegaly. *Psychother Psychosom* 1998; 67:147-53.
- Leon-Carrion J, Martin-Rodriguez JF, Madrazo-Atutxa A, et al. Evidence of cognitive and neurophysiological impairment in patients with untreated naive acromegaly. *J Clin Endocrinol Metab* 2010; 95:4367-79.
- Matta MP, Couture E, Cazals L, Vezzosi D, Bennet A, Caron P. Impaired quality of life of patients with acromegaly: control of GH/IGF-I excess improves psychological subscale appearance. *Eur J Endocrinol* 2008; 158:305-10.
- Biermasz NR, van Thiel SW, Pereira AM, et al. Decreased quality of life in patients with acromegaly despite long-term cure of growth hormone excess. *J Clin Endocrinol Metab* 2004; 89:5369-76.
- Banerjee I, Clayton PE. Growth hormone treatment and cancer risk. *Endocrinol Metab Clin North Am* 2007; 36: 247-63.
- Melmed S. Acromegaly and cancer: not a problem? *J Clin Endocrinol Metab* 2001; 86:2929-34.
- Delhougne B, Deneux C, Abs R, Chanson P, Fierens H, Laurent-Puig P, et al. The prevalence of colonic polyps in acromegaly: a prospective colonoscopic and pathological study in 103 patients. *J Clin Endocrinol Metab* 1995; 80:3223-6.
- Terzolo M, Reimondo G, Gasperi M, et al. Colonoscopic screening and follow-up in patients with acromegaly: a multicenter study in Italy. *J Clin Endocrinol Metab* 2005; 90:84-90.
- Renehan AG, O'Connell J, O'Halloran D, Shanahan F, Potten CS, O'Dwyer ST, et al. Acromegaly and colorectal cancer: a comprehensive review of epidemiology, biological mechanisms, and clinical implications. *Horm Metab Res* 2003; 35:712-25.

ANEXO I. GUÍA DOCENTE DE LA ASIGNATURA

1.- DATOS DE LA ASIGNATURA

Nombre	Módulo 5. Enfermedades raras del sistema nervioso y de los órganos de los sentidos.
Créditos ECTS	8
Curso Académico	2020-2021
Pertenece también a otro título de postgrado?	<input type="checkbox"/> SI <input checked="" type="checkbox"/> No

2.- RESUMEN DE LA ASIGNATURA

Las enfermedades neurológicas constituyen un grupo muy amplio de la patología humana y, probablemente el conjunto de trastorno que más variabilidad clínica en el campo de las enfermedades raras. La gran mayoría de ellas son de índole genética siendo la causa etiológica primaria la mutación en un gen el DNA nuclear, con herencia mendeliana o, con menor frecuencias pero también importante, en el DNA mitocondrial, en este caso siguiendo una herencia materna o mitocondrial.

Tal como se ha mencionado anteriormente, las enfermedades neurológicas raras son en su gran mayoría genéticas, y el criterio que vamos a seguir en su exposición es la descripción somera de su fenotipo y las bases genéticas y moleculares de las mismas. Hemos, pues, organizado este módulo siguiendo el criterio topográfico, desde la corteza cerebral al músculo, y el criterio genético.

3.- RESULTADOS DEL APRENDIZAJE

Estudiar y conocer la clasificación, Patología y Diagnóstico de las Enfermedades Raras del sistema nervioso y de los órganos de los sentidos.

4.- METODOLOGIA DE APRENDIZAJE UTILIZADA

Este master 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 enviará a cada alumno por correo postal y que se publicará en el Aula Virtual del Curso. A su vez se editará y enviará un CD con archivos multimedia que contendrá la grabación de 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 master o por quien delegue el Director del Máster, según a su criterio.

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 y los manuales de consulta que serán remitidos por correo postal.

5.- PROGRAMA: DESCRIPTORES

Indicar el programa detallado que se impartirá en la asignatura

El alumno deberá dedicar al temario (lectura de los temas y desarrollo de problemas, participación en foros y exámenes) de la asignatura los siguientes tiempos

Es el quinto módulo de 8 y se entregará a los alumnos a principios de Abril de 2020.

1. ENFERMEDADES RARAS NEUROLÓGICAS: GENÉTICA Y CARACTERÍSTICAS FENOTÍPICAS
2. PATOLOGÍA NEUROSENSORIAL DE LA VISIÓN
3. PATOLOGÍAS GENÉTICAS DE LA AUDICIÓN
4. ENFERMEDADES RARAS NEUROMUSCULARES

6.- SISTEMA DE EVALUACIÓN

La evaluación de la aptitud del alumno se formará por la realización de un examen que este debe realizar de forma obligatoria sobre la materia de tipo test.

7.- REFERENCIAS (BIBLIOGRAFIA)

- C. Rozman y F. Cardellach eds. Medicina Interna Farreras/Rozman. 17ª edición, Barcelona, 2012. ISBN: 978-84-8086-896-9 (ver sección de Neurología, vol. II)
- Espinós Armero C, Hoenicka Blanco J, Palau Martínez F. Genética de las enfermedades neurológicas. En: *Tratado de Neurología*, J. Pascual ed., Grupo Luzán 5, Madrid, pp. 13-42, 2012. ISBN: 978-84-7989-698-0
- Palau F, Espinós C. Approach to the differential diagnosis of cerebellar ataxias
En: Handbook of the Cerebellum and Cerebellar Disorders. M. Manto, D. Gruol, J. Schmähmann, N. Koibuchi y F. Rossi eds. Springer, 2012 (doi: 10.1007/978-94-007-1333-8_110). ISBN: 978-94-007-1404-5
- Bertram L, Lill CM, Tanzi RE. The genetics of Alzheimer disease: back to the future. *Neuron* 2010; 68: 270-281.
- Moore DJ, West AB, Dawson VL, Dawson TM. Molecular pathophysiology of Parkinson's disease. *Annual Review of Neuroscience* 2005; 28: 57-87.
- Meisler MH, Kearney J, Ottman R, Escayg A. Identification of epilepsy genes in human and mouse. *Annual Review of Genetics* 2001; 35: 567-88.
- Crino PB. Gene expression, genetics, and genomics in epilepsy: some answers, more questions. *Epilepsia* 2007; 48 (Suppl. 2): 42-50.
- Terracciano A, Chiurazzi P, Neri G. Fragile X syndrome. *American Journal of Medical Genetics Part C (Semin. Med. Genet)* 2005; 137C: 32-37.
- Palau F, Espinós C. Autosomal recessive cerebellar ataxias. *Orphanet Journal of Rare Diseases* 2006, 1: 47.
- Espinós C, Palau F. Genetics and pathogenesis of inherited ataxias and spastic paraplegias. *Advances in Experimental Medicine and Biology* 2009; 652: 263-296.
- Saporta ASD, Sottile SL, Miller LJ, Feely SME, Siskind CE, Shy ME. Charcot-Marie-Tooth disease subtypes and genetic testing strategies. *Annals of Neurology* 2011; 69: 22-33.
- Schessl J, Zou Y, Bönnemann CG. Congenital muscular dystrophies and the extracellular matrix. *Seminars in Pediatric Neurology* 2006; 13: 80-89.
- Dryja TP, Berson EL. Retinitis pigmentosa and allied diseases. Implications of genetic heterogeneity. *Invest Ophthalmol Vis Sci.* 1995 Jun;36(7):1197-200
- den Hollander AI, Black A, Bennett J, Cremers FP. Lighting a candle in the dark: advances in genetics and gene therapy of recessive retinal dystrophies. *J Clin Invest.* 2010 Sep;120(9):3042-53
- Ayuso C, Millan JM. Retinitis pigmentosa and allied conditions today: a paradigm of translational research. *Genome Med.* 2010 May 27;2(5):34
- Katsanis N. The oligogenic properties of Bardet-Biedl syndrome. *Hum Mol Genet.* 2004 Apr 1;13 Spec No 1:R65-71
- Lledó Riquelme M, Campos Mollo E, Cuenca N. La transducción visual. *Annals d'Oftalmologia.* 2010;18(3):130-136
- Lodha N, Loucks CM, Beaulieu C, Parboosingh JS, Bech-Hansen NT. Congenital stationary night blindness: mutation update and clinical variability. *Adv Exp Med Biol.* 2012;723:371-9.

- Hamel CP. Cone rod dystrophies. *Orphanet J Rare Dis.* 2007 Feb 1;2:7.
- Roosing S, Thiadens AA, Hoyng CB, Klaver CC, den Hollander AI, Cremers FP. Causes and consequences of inherited cone disorders. *Prog Retin Eye Res.* 2014 May 22. pii: S1350-9462(14)00027-5
- Neitz J, Neitz M. The genetics of normal and defective color vision. *Vision Res.* 2011 Apr 13;51(7):633-51.
- den Hollander AI, Roepman R, Koenekoop RK, Cremers FP. Leber congenital amaurosis: genes, proteins and disease mechanisms. *Prog Retin Eye Res.* 2008 Jul;27(4):391-419
- Kohl S. Genetic causes of hereditary cone and cone-rod dystrophies. *Ophthalmologe.* 2009 Feb;106(2):109-15
- Coussa RG, Traboulsi EI. Choroideremia: a review of general findings and pathogenesis. *Ophthalmic Genet.* 2012 Jun;33(2):57-65
- Molday RS, Kellner U, Weber BH. X-linked juvenile retinoschisis: clinical diagnosis, genetic analysis, and molecular mechanisms. *Prog Retin Eye Res.* 2012 May;31(3):195-212
- Increasing the complexity: new genes and new types of albinism. Montoliu L, Grønskov K, Wei AH, Martínez-García M, Fernández A, Arveiler B, Morice-Picard F, Riazuddin S, Suzuki T, Ahmed ZM, Rosenberg T, Li W. *Pigment Cell Melanoma Res.* 2014 Jan;27(1):11-8
- Batioğlu F. Goldmann-Favre vitreoretinal degeneration. *Eur J Ophthalmol.* 2003 Apr;13(3):307-10.
- Khanna H, Baehr W. Retinaciliopathies: from genes to mechanisms and treatment. *Vision Res.* 2012 Dec 15;75:1.
- Millán JM, Aller E, Jaijo T, Blanco-Kelly F, Gimenez-Pardo A, Ayuso C. An update on the genetics of usher syndrome. *J Ophthalmol.* 2011;2011:417217
- Reiners J, Nagel-Wolfrum K, Jürgens K, Märker T, Wolfrum U. Molecular basis of human Usher syndrome: deciphering the meshes of the Usher protein network provides insights into the pathomechanisms of the Usher disease. *Exp Eye Res.* 2006 Jul;83(1):97-119
- M'hamdi O, Ouertani I, Chaabouni-Bouhamed H. Update on the Genetics of Bardet-Biedl Syndrome. *Mol Syndromol.* 2014 Feb;5(2):51-56.
- Wheway G, Parry DA, Johnson CA. The role of primary cilia in the development and disease of the retina. *Organogenesis.* 2014 Jan 1;10(1):69-85.
- Yu-Wai-Man P, Griffiths PG, Chinnery PF. Mitochondrial optic neuropathies - disease mechanisms and therapeutic strategies. *Prog Retin Eye Res.* 2011 Mar;30(2):81-114.
- You Y, Gupta VK, Li JC, Klistorner A, Graham SL. Optic neuropathies: characteristic features and mechanisms of retinal ganglion cell loss. *Rev Neurosci.* 2013;24(3):301-21
- Cepko CL. Effect of gene expression on cone survival in retinitis pigmentosa. *Retina.* 2005 Dec;25(8 Suppl):S21-S24
- Cooke Bailey JN, Sobrin L, Pericak-Vance MA, Haines JL, Hammond CJ, Wiggs JL. Advances in the genomics of common eye diseases. *Hum Mol Genet.* 2013 Oct 15;22(R1):R59-65.
- Silvestri G. Age-related macular degeneration: genetics and implications for detection and treatment. *Mol Med Today.* 1997 Feb;3(2):84-91.
- Bettin P, Di Matteo F. Glaucoma: present challenges and future trends. *Ophthalmic Res.* 2013;50(4):197-208.

- Kuo JZ, Wong TY, Rotter JJ. Challenges in elucidating the genetics of diabetic retinopathy. *JAMA Ophthalmol.* 2014 Jan;132(1):96-107
- Pomares E, Marfany G, González-Duarte R. High-throughput approaches for the genetic diagnosis of retinal dystrophies. *Adv Exp Med Biol.* 2012;723:329-35
- Berson EL. Nutrition and retinal degenerations. *Int Ophthalmol Clin.* 2000 Fall;40(4):93-111.
- Tao W. Application of encapsulated cell technology for retinal degenerative diseases. *Expert Opin Biol Ther.* 2006 Jul;6(7):717-26
- Petrs-Silva H, Linden R. Advances in gene therapy technologies to treat retinitis pigmentosa. *Clin Ophthalmol.* 2014;8:127-136
- Ramsden CM, Powner MB, Carr AJ, Smart MJ, da Cruz L, Coffey PJ. Stem cells in retinal regeneration: past, present and future. *Development.* 2013 Jun;140(12):2576-85
- Dagnelie G. Retinal implants: emergence of a multidisciplinary field. *Curr Opin Neurol.* 2012 Feb;25(1):67-75
- Jahn AF, Santos-Sacchi J (eds.). *Physiology of the Ear.* Singular – Thomson Learning, San Diego, 2001.
- Toriello HV, Smith SD (eds.). *Hereditary Hearing Loss and its Syndromes.* Oxford Univ. Press, Oxford, 2013.
- Online Mendelian Inheritance in Man, OMIM. McKusick-Nathans Institute of Genetic Medicine, Johns Hopkins University (Baltimore, MD), Junio 2014. World Wide Web URL: <http://omim.org/>
- Chole RA, McKenna M. Pathophysiology of otosclerosis. *Otol Neurotol* 2001;22:249-257.
- Ealy M, Smith RJH. The genetics of otosclerosis. *Hear Res* 2010;266:70-74.
- Schrauwen I, Van Camp G. The etiology of otosclerosis: a combination of genes and environment. *Laryngoscope* 2010;120:1195-1202.
- Schrauwen I, Weegerink NJ, Fransen E, Claes C, Pennings RJ, Cremers CW, Huygen PL, Kunst HP, Van Camp G. A new locus for otosclerosis, OTSC10, maps to chromosome 1q41-44. *Clin Genet* 2011;79:495-497.
- Van Camp G, Smith RJH. Hereditary Hearing Loss Homepage. World Wide Web URL: <http://hereditaryhearingloss.org>
- Kokotas H, Petersen MB, Willems PJ. Mitochondrial deafness. *Clin Genet* 2007;71:379–391.
- Dror AA, Avraham KB. Hearing impairment: a panoply of genes and functions. *Neuron* 2010;68:293-308.
- Richardson GP, Boutet de Monvel J, Petit C. How the genetics of deafness illuminates auditory physiology. *Annu Rev Physiol* 2011;73:311-334.
- Lang F, Vallon V, Knipper M, Wangemann P. Functional significance of channels and transporters expressed in the inner ear and kidney. *Am J Physiol Cell Physiol* 2007;293:1187-1208.
- Moser T, Predoehl F, Starr A. Review of hair cell synapse defects in sensorineural hearing impairment. *Otol.Neurotol* 2013;34, 995-1004.
- del Castillo FJ, del Castillo I. The DFNB1 subtype of autosomal recessive non-syndromic hearing impairment. *Front Biosci* 2011;16:3252-3274.
- Ballana E, Ventayol M, Rabionet R, Gasparini P, Estivill X. Connexins and deafness Homepage. World Wide Web URL: <http://www.crg.es/deafness>
- Matos TD, Caria H, Simoes-Teixeira H, Aasen T, Nickel R, Jagger DJ, O'Neill A, Kelsell DP, Fialho G. A novel hearing loss-related mutation occurring in the *GJB2* basal promoter. *J Med Genet* 2007;44:721-725.

- Denoyelle F, Marlin S, Weil D, Moatti L, Chauvin P, Garabédian EN, Petit C. Clinical features of the prevalent form of childhood deafness, DFNB1, due to a connexin-26 gene defect: implications for genetic counselling. *Lancet* 1999;353:1298-1303.
- Gandía M, Del Castillo FJ, Rodríguez-Álvarez FJ, Garrido G, Villamar M, Calderón M, Moreno-Pelayo MA, Moreno F, del Castillo I. A novel splice-site mutation in the *GJB2* gene causing mild postlingual hearing impairment. *PLoS One* 2013;8:e73566.
- del Castillo I, Villamar M, Moreno-Pelayo MA, et al. A deletion involving the connexin30 gene in nonsyndromic hearing impairment. *N Engl J Med* 2002;346: 243-249.
- del Castillo FJ, Rodríguez-Ballesteros M, Álvarez A, et al. A novel deletion involving the connexin-30 gene, del(GJB6-D13S1854), found in trans with mutations in the *GJB2* gene (connexin-26) in subjects with autosomal recessive nonsyndromic hearing impairment. *J Med Genet* 2005;42:588-594.
- Wilch E, Azaiez H, Fisher RA, et al. A novel DFNB1 deletion allele supports the existence of a distant cis-regulatory region that controls *GJB2* and *GJB6* expression. *Clin Genet* 2010;78:267-274.
- Rodríguez-Ballesteros M, Reynoso R, Olarte M, et al. A multicenter study on the prevalence and spectrum of mutations in the otoferlin gene (*OTOF*) in subjects with non-syndromic hearing impairment and auditory neuropathy. *Hum Mutat* 2008;29:823-831.

ANEXO I. GUÍA DOCENTE DE LA ASIGNATURA

1.- DATOS DE LA ASIGNATURA

Nombre	Módulo 6. Enfermedades raras osteo-mioarticulares, del tejido conectivo y cutáneo. Enfermedades raras infecciosas y parasitarias.
Créditos ECTS	8
Curso Académico	2020-2021
Pertenece también a otro título de postgrado?	<input type="checkbox"/> SI <input checked="" type="checkbox"/> No

2.- RESUMEN DE LA ASIGNATURA

En este módulo da a conocer diferentes aspectos de estas enfermedades poco conocidas, a los diferentes profesionales sanitarios implicados en alguno de los eslabones del proceso asistencial tratando de cubrir las diferentes necesidades del paciente con una Enfermedades Raras.

3.- RESULTADOS DEL APRENDIZAJE

El alumno deberá adquirir conocimientos en diferentes aspectos relacionados con las enfermedades raras como:
Enfermedades raras parasitarias
Enfermedades raras osteo-mioarticulares
Enfermedades raras del tejido conectivo y cutáneo

4.- METODOLOGÍA DE APRENDIZAJE UTILIZADA

Este master 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 enviará a cada alumno por correo postal y que se publicará en el Aula Virtual del Curso. A su vez se editará y enviará un CD con archivos multimedia que contendrá la grabación de 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 master o por quien delegue el Director del Máster, según a su criterio.

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 y los manuales de consulta que serán remitidos por correo postal.

5.- PROGRAMA: DESCRIPTORES

Indicar el programa detallado que se impartirá en la asignatura

El alumno deberá dedicar al temario (lectura de los temas y desarrollo de problemas, participación en foros y exámenes) de la asignatura los siguientes tiempos

Es el sexto módulo de 8 y se entregará a los alumnos a principios de Junio de 2020.

1. ENFERMEDADES RARAS OSTEO-MIOARTICULARES
2. ENFERMEDADES RARAS DE LA PIEL
3. ENFERMEDADES RARAS INFECCIOSAS Y PARASITARIAS

6.- SISTEMA DE EVALUACIÓN

La evaluación de la aptitud del alumno se formará por la realización de un examen que este debe realizar de forma obligatoria sobre la materia de tipo test.

7.- REFERENCIAS (BIBLIOGRAFIA)

- Alexander Marx, Frederick Pfister, Berthold Schalke, Güher Saruhan-Direskeneli, Arthur Melms, and Philipp Ströbel. The different roles of the thymus in the pathogenesis of the various myasthenia gravis subtypes. *Autoimmunity Reviews*. 2013; 12 (9): 875-884.
- Bertoni C. Emerging gene editing strategies for Duchenne muscular dystrophy targeting stem cells. *Front Physiol* 2014; 5: 148.
- Connolly A.M., Florence J.M., Cradock M.M., et al: Motor and cognitive assessment of infants and young boys with duchenne muscular dystrophy: results from the Muscular Dystrophy Association DMD Clinical Research Network. *Neuromuscul Disord*. 2013; 23: 529-539.
- Dayer R, Haumont T, Belaieff W et al. Idiopathic scoliosis: etiological concepts and hypotheses. *J Child Orthop* 2013; 7: 11-16.
- Edelu B, Ndu I, Asinobi I, Obu H, Adimora G. Osteogenesis imperfecta: a case report and review of literature. *Ann Med Health Sci Res*. 2014;4(Suppl 1): S1-5.
- Farrugia M.E., Vincent A.: Autoimmune mediated neuromuscular junction defects. *Curr Opin Neurol*. 2010; 23: 489-495.
- Francis H. Glorieux, John M. Pettifor, and Harald Jüppner, editors. *Osteogenesis Imperfecta*. In *Pediatric Bone*, Second Edition. Elsevier Inc; 2003. p 511-539.
- Gary S. Firestein, Ralph C. Budd, Sherine E. Gabriel, Iain B. McInnes, and James R. O'Dell, editors. *Heritable Diseases of Connective Tissue*. In *Kelley's Textbook of Rheumatology*, Ninth Edition. Elsevier Inc; 2012. p 1719-1739.
- Glorieux FH, Rauch F, Plotkin H, et al: Type V osteogenesis imperfecta: a new form of brittle bone disease. *J Bone Miner Res*. 2000; 15: 1650–1658.
- Huijbers MG, Lipka AF, Plomp JJ et al. Pathogenic immune mechanisms at the neuromuscular synapse: the role of specific antibody-binding epitopes in myasthenia gravis. *J Intern Med* 2014; 275: 12-26.
- John A. Marx, Robert S. Hockberger, and Ron M. Walls, editors. *Musculoskeletal Disorders*. In *Rosen's Emergency Medicine*, Eighth Edition. Elsevier Inc; 2014. p 2250-2270.
- Kharraz Y, Guerra J, Pessina P et al. Understanding the process of fibrosis in Duchenne muscular dystrophy. *Biomed Res Int* 2014; 2014: 965631.
- Kenneth Swaiman, Stephen Ashwal, Donna M. Ferriero, and Donna Ferriero, editors. *Muscular Dystrophies*. In *Swaiman's Pediatric Neurology: Principles and Practice*, Fifth Edition. Elsevier Inc; 2012. p 1570-1606.
- Kevin M. Flanigan. Duchenne and Becker Muscular Dystrophies. *Neurologic Clinics*. 2014; 32(3): 671-688
- Lee Goldman, and Andrew I. Schafer, editors. *Disorders of Neuromuscular Transmission*. In *Goldman's Cecil Medicine*, Twenty-Fourth Edition. Elsevier Inc; 2012. p 2417-2423.
- Lenke LG, Betz RR, Harms J, et al. Adolescent idiopathic scoliosis: a new classification to determine extent of spinal arthrodesis. *J Bone Joint Surg Am*. 2001; 83-A: 1169-1181
- Marini JC: Should children with osteogenesis imperfecta be treated with bisphosphonates? *Nat Clin Prac Endocrinol Metab*. 2006; 2:14–15.
- Marini JC, Blissett AR. New genes in bone development: what's new in osteogenesis imperfecta. *J Clin Endocrinol Metab* 2013; 98: 3095-3103.
- Meriggioli, M.N., Sanders, D.B. Myasthenia gravis: diagnosis. *Semin. Neurol*. 2004; 24: 31-39.

- Montanaro L, Parisini P, Greggi T et al. Evidence of a linkage between matrilin-1 gene (MATN1) and idiopathic scoliosis. *Scoliosis* 2006; 1: 21.
- Moreau A, Akoume Ndong MY, Azeddine B et al. [Molecular and genetic aspects of idiopathic scoliosis. Blood test for idiopathic scoliosis]. *Orthopade* 2009; 38: 114-116, 118-121.
- Nampoothiri S, Yesodharan D, Sainulabdin G, Narayanan D, Padmanabhan L, Girisha KM, Cathey SS, De Paepe A, Malfait F, Syx D, Hennekam RC, Bonafe L, Unger S, Superti-Furga A. Eight years experience from a skeletal dysplasia referral center in a tertiary hospital in Southern India: A model for the diagnosis and treatment of rare diseases in a developing country. *Am J Med Genet A*. 2014.
- Ogilvie J. Adolescent idiopathic scoliosis and genetic testing. *Curr Opin Pediatr* 2010; 22: 67-70.
- Ogilvie JW. Update on prognostic genetic testing in adolescent idiopathic scoliosis (AIS). *J Pediatr Orthop* 2011; 31: S46-48.
- Perrine Cufi, Patrick Soussan, Frédérique Truffault, Rachid Fetouchi, Marieke Robinet, Elie Fadel, Sonia Berrih-Aknin, and Rozen Le Panse, editors. Thymoma-associated myasthenia gravis: On the search for a pathogen signature. *Journal of Autoimmunity*, 2014; 52: 29-35.
- Provenzano C, Ricciardi R, Scuderi F et al. PTPN22 and myasthenia gravis: replication in an Italian population and meta-analysis of literature data. *Neuromuscul Disord* 2012; 22: 131-138.
- Robert B. Daroff, Gerald M. Fenichel, Joseph Jankovic, and John C. Mazziotta, editors. Disorders of Neuromuscular Transmission. In *Bradley's Neurology in Clinical Practice*, Sixth Edition. Elsevier Inc; 2012. p 2046-2065.
- Robert B. Daroff, Gerald M. Fenichel, Joseph Jankovic, and John C. Mazziotta, editors. Disorders of Skeletal Muscle. In *Bradley's Neurology in Clinical Practice*, Sixth Edition. Elsevier Inc; 2012. p 2066-2110.
- Robert M. Kliegman, Bonita F. Stanton, Joseph W. St. Geme, Nina F. Schor, and Richard E. Behrman, editors. Muscular Dystrophies. In *Nelson Textbook of Pediatrics*, Nineteenth Edition. Elsevier Inc; 2011. p 2119-2129.
- Robert R. Rich, Thomas A. Fleisher, William T. Shearer, Harry W. Schroeder, Anthony J. Frew, and Cornelia M. Weyand, editors. Myasthenia Gravis. In *Clinical Immunology*, Fourth Edition. Elsevier Inc; 2013. p 782-792.
- Romi F, Gilhus NE, Aarli JA. Myasthenia gravis: disease severity and prognosis. *Acta Neurol Scand Suppl*. 2006;183: 24-25.
- S. Terry Canale, and James H. Beaty, editors. Neuromuscular Disorders. In *Campbell's Operative Orthopaedics*, Twelfth Edition. Elsevier Inc; 2013. p 1335-1361.
- Sillence D. Osteogenesis imperfecta: an expanding panorama of variants. *Clin Orthop*. 1981; 159: 11-25.
- Sillence DO, Senn A, Danks DM. Genetic heterogeneity in osteogenesis imperfecta. *J Med Genet* .1979; 16: 101-116.
- Sonia Berrih-Aknin, Mélinée Frenkian-Cuvelier, and Bruno Eymard, editors. Diagnostic and clinical classification of autoimmune myasthenia gravis. *Journal of Autoimmunity*, 2014; 48-49: 143-148.
- Staub H, Eine skoliotikerfamilie. Ein Betrag zur Frage der kongenitalen Skoliose und der Hereditat der Skoliosen. *Z Orthop Chir*, 1922; 43:1-20
- Van Dijk FS, Sillence DO. Osteogenesis imperfecta: clinical diagnosis, nomenclature and severity assessment. *Am J Med Genet A* 2014; 164A: 1470-1481.

- Warman ML, Cormier-Daire V, Hall C et al. Nosology and classification of genetic skeletal disorders: 2010 revision. *Am J Med Genet A* 2011; 155A: 943-968.
- Wynne-Davis R. Familial (idiopathic) scoliosis. A family survey. *J Bone Joint Surg Br*, 1968; 50:24-30
- Zagoriti Z, Kambouris ME, Patrinos GP et al. Recent advances in genetic predisposition of myasthenia gravis. *Biomed Res Int* 2013; 2013: 404053.
- Zhang H, Zhao S, Zhao Z et al. The association of rs1149048 polymorphism in matrilin-1(MATN1) gene with adolescent idiopathic scoliosis susceptibility: a meta-analysis. *Mol Biol Rep* 2014; 41: 2543-2549.
- Berger T, Kassirer M, Aran AA. Injectional anthrax-new presentation of an old disease. *Euro Surveill* 2014 Aug 14;19(32).
- Derzelle S, Thierry S. Genetic diversity of *Bacillus anthracis* in Europe: genotyping methods in forensic and epidemiologic investigations. *Biosecur Bioterror* 2013 Sep;11 Suppl 1:S166-76.
- Remy KE, Qiu P, Li Y, Cui X, Eichacker PQ. *B. anthracis* associated cardiovascular dysfunction and shock: the potential contribution of both non-toxin and toxin components. *BMC Med* 2013 Oct 9;11:217.
- Kaur M, Singh S, Bhatnagar R. Anthrax vaccines: present status and future prospects. *Expert Rev Vaccines* 2013 Aug;12(8):955-70.
- Murthy S, Keystone J, Kissoon N. Infections of the developing world. *Crit Care Clin* 2013 Jul;29(3):485-507.
- Alqurashi AM. Anthrax threat: a review of clinical and diagnostic measures. *J Egypt Soc Parasitol* 2013 Apr;43(1):147-66.
- Zakowska D, Bartoszcze M, Niemcewicz M, Bielawska-Drózd A, Kocik J. New aspects of the infection mechanisms of *Bacillus anthracis*. *Ann Agric Environ Med* 2012;19(4):613-8.
- Artenstein AW, Opal SM. Novel approaches to the treatment of systemic anthrax. *Clin Infect Dis* 2012 Apr;54(8):1148-61.
- Pavan ME, Pettinari MJ, Cairó F, Pavan EE, Cataldi AA. [*Bacillus anthracis*: a molecular look at a famous pathogen]. *Rev Argent Microbiol* 2011 Oct-Dec;43(4):294-310.
- Sweeney DA, Hicks CW, Cui X, Li Y, Eichacker PQ. Anthrax infection. *Am J Respir Crit Care Med* 2011 Dec 15;184(12):1333-41.
- Doganay M, Metan G, Alp E. A review of cutaneous anthrax and its outcome. *J Infect Public Health* 2010;3(3):98-105.
- Smith WC, Aerts A. Role of contact tracing and prevention strategies in the interruption of leprosy transmission. *Lepr Rev* 2014 Mar;85(1):2-17.
- Lastória JC, Abreu MA. Leprosy: review of the epidemiological, clinical, and etiopathogenic aspects - part 1. *An Bras Dermatol* 2014 Mar-Apr;89(2):205-18.
- Nascimento OJ. Leprosy neuropathy: clinical presentations. *Arq Neuropsiquiatr* 2013 Sep;71(9B):661-6.
- Polycarpou A, Walker SL, Lockwood DN. New findings in the pathogenesis of leprosy and implications for the management of leprosy. *Curr Opin Infect Dis* 2013 Oct;26(5):413-9.
- Gaschignard J, Scurr E, Alcaïs A. [Leprosy, a pillar of human genetics of infectious diseases]. *Pathol Biol (Paris)* 2013 Jun;61(3):120-8.

- Williams DL, Gillis TP. Drug-resistant leprosy: monitoring and current status. Lepr Rev 2012 Sep;83(3):269-81.

Recursos online:

ORPHANET: <http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php>

Osteogenesis Imperfecta Variant Database: <https://oi.gene.le.ac.uk/home.php>

Portal de acceso a información sobre enfermedades raras del músculo, hueso y articulaciones:
<http://rarediseases.about.com/od/musclesbonesandjoints/>

Fuentes de material gráfico:

Servier Medical Art – Power Point Image Bank: <http://www.servier.com/Powerpoint-image-bank>

Sommersault 18:24: <http://www.somersault1824.com/>

ANEXO I. GUÍA DOCENTE DE LA ASIGNATURA

1.- DATOS DE LA ASIGNATURA

Nombre	Módulo 7. Enfermedades raras Relacionadas con anomalías congénitas
Créditos ECTS	6
Curso Académico	2020-2021
Pertenece también a otro título de postgrado?	<input type="checkbox"/> SI <input checked="" type="checkbox"/> No

2.- RESUMEN DE LA ASIGNATURA

En este módulo se sigue tratando sobre enfermedades raras en este caso con anomalías congénitas. Se puede definir una anomalía congénita como cualquier tipo de alteración del funcionamiento o estructura normales del organismo, que se encuentre presente desde el momento del nacimiento. Por tanto, el término “congénito”, al referirse a la preexistencia de la condición anómala en el individuo, conduce a que bajo este calificativo se engloben multitud de enfermedades con características, orígenes y manifestaciones diferentes. Las anomalías congénitas pueden tener o no un origen genético; y cualquier anomalía producida por un defecto de índole genética, será siempre una condición congénita para el portador de dicho defecto. En la práctica clínica, la identificación, diagnóstico y tratamiento de las anomalías congénitas suele recaer en el pediatra. Esto se debe, principalmente, a las rutinas de diagnóstico prenatal y cribado neonatal que van incorporando nuevos test para enfermedades ya conocidas y detectables, permitiendo comenzar el tratamiento de elección desde el mismo momento del nacimiento. La mejora de estas técnicas está favoreciendo que cada vez menos pacientes lleguen a la vida adulta arrastrando un defecto desde el nacimiento, siempre que dicho defecto pueda corregirse o recibir tratamientos paliativos adecuados.

3.- RESULTADOS DEL APRENDIZAJE

El alumno adquirirá conocimientos en aspectos relacionados con las enfermedades raras como las enfermedades raras congénitas como:

- TIPOS
- POSIBLES CAUSAS DE ANOMALÍAS CONGÉNITAS
- ENFERMEDADES RARAS DE ALMACENAMIENTO LISÓMICO
- IMPORTANCIA DE LA EDAD DE GESTACIÓN
- PROBLEMAS EPIGENÉTICOS RELACIONADOS CON LA FERTILIZACIÓN IN VITRO
- DESÓRDENES MENDELIANOS DE LA MAQUINARIA EPIGENÉTICA
- CRIBADO NEONATAL
- DIAGNÓSTICO GENÉTICO
- OTRAS TÉCNICAS DE DIAGNÓSTICO

4.- METODOLOGÍA DE APRENDIZAJE UTILIZADA

Este master 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 enviará a cada alumno por correo postal y que se publicará en el Aula Virtual del Curso. A su vez se editará y enviará un CD con archivos multimedia que contendrá la grabación de 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 master o por quien delegue el Director del Máster, según a su criterio.

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 y los manuales de consulta que serán remitidos por correo postal.

5.- PROGRAMA: DESCRIPTORES

Indicar el programa detallado que se impartirá en la asignatura

El alumno deberá dedicar al temario (lectura de los temas y desarrollo de problemas, participación en foros y exámenes) de la asignatura los siguientes tiempos

Es el séptimo módulo de 8 y se entregará a los alumnos a principios de Julio de 2020.

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

6.- SISTEMA DE EVALUACIÓN

La evaluación de la aptitud del alumno se formará por la realización de un examen que este debe realizar de forma obligatoria sobre la materia de tipo test

7.- REFERENCIAS (BIBLIOGRAFIA)

- Abicht, A., Dusl, M., Gallenmuller, C., Guerguelcheva, V., Schara, U., Della Marina, A., Wibbeler, E., Almaras, S., Mihaylova, V., von der Hagen, M., *et al.*(2012). Congenital myasthenic syndromes: achievements and limitations of phenotype-guided gene-after-gene sequencing in diagnostic practice: a study of 680 patients. *Hum Mutat* 33, 1474-1484.
- Ackerman, M.J., Priori, S.G., Willems, S., Berul, C., Brugada, R., Calkins, H., Camm, A.J., Ellinor, P.T., Gollob, M., Hamilton, R., *et al.* (2011a). HRS/EHRA expert consensus statement on the state of genetic testing for the channelopathies and cardiomyopathies this document was developed as a partnership between the Heart Rhythm Society (HRS) and the European Heart Rhythm Association (EHRA). *Heart rhythm : the official journal of the Heart Rhythm Society* 8, 1308-1339.
- Ackerman, M.J., Priori, S.G., Willems, S., Berul, C., Brugada, R., Calkins, H., Camm, A.J., Ellinor, P.T., Gollob, M., Hamilton, R., *et al.* (2011b). HRS/EHRA expert consensus statement on the state of genetic testing for the channelopathies and cardiomyopathies: this document was developed as a partnership between the Heart Rhythm Society (HRS) and the European Heart Rhythm Association (EHRA). *Europace : European pacing, arrhythmias, and cardiac electrophysiology : journal of the working groups on cardiac pacing, arrhythmias, and cardiac cellular electrophysiology of the European Society of Cardiology* 13, 1077-1109.
- Barone, R., Fiumara, A., and Jaeken, J. (2014). Congenital disorders of glycosylation with emphasis on cerebellar involvement. *Seminars in neurology* 34, 357-366.
- Bloom, K.S. (2014). Centromeric Heterochromatin: The Primordial Segregation Machine. *Annual review of genetics*.
- Crotti, L., Celano, G., Dagradi, F., and Schwartz, P.J. (2008). Congenital long QT syndrome. *Orphanet journal of rare diseases* 3, 18.
- Csermely, G., Czeizel, A.E., and Veszpremi, B. (2014a). Distribution of maternal age and birth order groups in cases with unclassified multiple congenital abnormalities according to the number of component abnormalities: A national population-based case-control study. *Birth defects research Part A, Clinical and molecular teratology*.
- Csermely, G., Susanszky, E., and Czeizel, A.E. (2014b). Association of young and advanced age of pregnant women with the risk of isolated congenital abnormalities in Hungary - a population-based case-matched control study. *The journal of maternal-fetal & neonatal medicine : the official journal of the European Association of Perinatal Medicine, the Federation of Asia and Oceania Perinatal Societies, the International Society of Perinatal Obstet*, 1-7.
- Cui, H., Horon, I.L., Ohlsson, R., Hamilton, S.R., and Feinberg, A.P. (1998). Loss of imprinting in normal tissue of colorectal cancer patients with microsatellite instability. *Nature medicine* 4, 1276-1280.
- Chiba, H., Hiura, H., Okae, H., Miyauchi, N., Sato, F., Sato, A., and Arima, T. (2013). DNA methylation errors in imprinting disorders and assisted reproductive technology. *Pediatrics international : official journal of the Japan Pediatric Society* 55, 542-549.
- Das, A.S., Agamanolis, D.P., and Cohen, B.H. (2014). Use of Next-Generation Sequencing as a Diagnostic Tool for Congenital Myasthenic Syndrome. *Pediatric neurology*.

- DeBaun, M.R., Niemitz, E.L., and Feinberg, A.P. (2003). Association of in vitro fertilization with Beckwith-Wiedemann syndrome and epigenetic alterations of LIT1 and H19. *Am J Hum Genet* 72, 156-160.
- Denomme, M.M., and Mann, M.R. (2013). Maternal control of genomic imprint maintenance. *Reproductive biomedicine online* 27, 629-636.
- Espert, A., Uluocak, P., Bastos, R.N., Mangat, D., Graab, P., and Gruneberg, U. (2014). PP2A-B56 opposes Mps1 phosphorylation of Knl1 and thereby promotes spindle assembly checkpoint silencing. *J Cell Biol.*
- Fahrner, J.A., and Bjornsson, H.T. (2014). Mendelian disorders of the epigenetic machinery: tipping the balance of chromatin States. *Annual review of genomics and human genetics* 15, 269-293.
- Foo, J.N., Liu, J.J., and Tan, E.K. (2012). Whole-genome and whole-exome sequencing in neurological diseases. *Nature reviews Neurology* 8, 508-517.
- Hussein, T.R., Shalaby, S.M., Elbakary, M.A., Elseht, R.M., and Gad, R.E. (2014). Ultrasound biomicroscopy as a diagnostic tool in infants with primary congenital glaucoma. *Clinical ophthalmology* 8, 1725-1730.
- Jaako, P., Debnath, S., Olsson, K., Modlich, U., Rothe, M., Schambach, A., Flygare, J., and Karlsson, S. (2014). Gene therapy cures the anemia and lethal bone marrow failure in mouse model for RPS19-deficient Diamond-Blackfan anemia. *Haematologica*.
- Kharbanda, M., Tolmie, J., and Joss, S. (2014). How to use... microarray comparative genomic hybridisation to investigate developmental disorders. *Archives of disease in childhood Education and practice edition*.
- Liu, J.J., Fan, L.L., Chen, J.L., Tan, Z.P., and Yang, Y.F. (2014). A novel variant in TBX20 (p.D176N) identified by whole-exome sequencing in combination with a congenital heart disease related gene filter is associated with familial atrial septal defect. *Journal of Zhejiang University Science B* 15, 830-837.
- MacDonald, J.R., Ziman, R., Yuen, R.K., Feuk, L., and Scherer, S.W. (2014). The Database of Genomic Variants: a curated collection of structural variation in the human genome. *Nucleic Acids Res* 42, D986-992.
- Monteforte, N., Napolitano, C., and Priori, S.G. (2012). Genetics and Arrhythmias: Diagnostic and Prognostic Applications. *Revista Española de Cardiología (English Version)* 65, 278-286.
- Ng, S.B., Turner, E.H., Robertson, P.D., Flygare, S.D., Bigham, A.W., Lee, C., Shaffer, T., Wong, M., Bhattacharjee, A., Eichler, E.E., et al. (2009). Targeted capture and massively parallel sequencing of 12 human exomes. *Nature* 461, 272-276.
- Okamoto, K., Morison, I.M., Taniguchi, T., and Reeve, A.E. (1997). Epigenetic changes at the insulin-like growth factor II/H19 locus in developing kidney is an early event in Wilms tumorigenesis. *Proc Natl Acad Sci U S A* 94, 5367-5371.
- Rangel-Castilla, L., Russin, J.J., Martinez-Del-Campo, E., Soriano-Baron, H., Spetzler, R.F., and Nakaji, P. (2014). Molecular and cellular biology of cerebral arteriovenous malformations: a review of current concepts and future trends in treatment. *Neurosurgical focus* 37, E1.
- Reefhuis, J., and Honein, M.A. (2004). Maternal age and non-chromosomal birth defects, Atlanta--1968-2000: teenager or thirty-something, who is at risk? *Birth defects research Part A, Clinical and molecular teratology* 70, 572-579.
- Shimizu, W. (2014). Clinical and genetic diagnosis for inherited cardiac arrhythmias. *Journal of Nippon Medical School = Nippon Ika Daigaku zasshi* 81, 203-210.

- Swaminathan, G.J., Bragin, E., Chatzimichali, E.A., Corpas, M., Bevan, A.P., Wright, C.F., Carter, N.P., Hurles, M.E., and Firth, H.V. (2012). DECIPHER: web-based, community resource for clinical interpretation of rare variants in developmental disorders. Hum Mol Genet 21, R37-44.
- Van Vliet, G., and Deladoey, J. (2014). Diagnosis, treatment and outcome of congenital hypothyroidism. Endocrine development 26, 50-59.

Recursos online:

Anomalías congénitas en la web de la OMS: <http://www.who.int/mediacentre/factsheets/fs370/es/>

Editorial sobre la prueba del talón en la web del CRE de enfermedades raras de Burgos:

http://www.creenfermedadesraras.es/creer_01/documentacion/boletindigitalcreer/newsletter_2013/news_agosto/editorial_ago/index.htm

1.- DATOS DE LA ASIGNATURA

Nombre	Módulo 8. Nuevos abordajes en la investigación de enfermedades raras
Créditos ECTS	7
Curso Académico	2020-2021
Pertenece también a otro título de postgrado?	<input type="checkbox"/> SI <input checked="" type="checkbox"/> No

2.- RESUMEN DE LA ASIGNATURA

La investigación biomédica en enfermedades raras se está abordando en los últimos años mediante el uso de herramientas muy potentes que permiten la secuenciación completa del genoma, el exoma, la secuencia codificante del genoma, así como el epigenoma, (elementos modificables reguladores del genoma que pueden ser en parte heredables y que no alteran su secuencia) de muchos pacientes. La investigación biológica y biomédica está experimentando un período de extraordinario crecimiento en cuanto a información se refiere. Principalmente motivados por la aplicación de sistemas de análisis genómico masivos que permiten analizar en un solo experimento, y de manera rápida, el estado de miles de genes, su regulación epigenética, así como el estudio de su producto proteico. Esta generación masiva de datos debe producirse en un marco ético-legal completo que permita a los investigadores obtener biomaterial para investigación proveniente de los pacientes en las mejores condiciones de calidad posibles y también que estos pacientes que ceden sus muestras para investigación estén amparados por la normativa legislativa correspondiente, que permita su anonimidad. De ello tienen la responsabilidad los Biobancos. Es por ello, que los biobancos constituyen una de las herramientas más importantes en la investigación biomédica. Estudiar hoy en día la relación gen-enfermedad no se trata del análisis de un único gen y sus efectos, sino del análisis de miles de genes de manera conjunta.

3.- RESULTADOS DEL APRENDIZAJE

Analizar los nuevos abordajes en la investigación de enfermedades raras.

4.- METODOLOGIA DE APRENDIZAJE UTILIZADA

Este master 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 enviará a cada alumno por correo postal y que se publicará en el Aula Virtual del Curso. A su vez se editará y enviará un CD con archivos multimedia que contendrá la grabación de 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 master o por quien delegue el Director del Máster, según a su criterio.

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 y los manuales de consulta que serán remitidos por correo postal.

5.- PROGRAMA: DESCRIPTORES

Indicar el programa detallado que se impartirá en la asignatura

El alumno deberá dedicar al temario (lectura de los temas y desarrollo de problemas, participación en foros y exámenes) de la asignatura los siguientes tiempos

Es el octavo módulo de 9 y se entregará a los alumnos a principios de Julio de 2020.

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

6.- SISTEMA DE EVALUACIÓN

La evaluación de la aptitud del alumno se formará por la realización de un examen que este debe realizar de forma obligatoria sobre la materia de tipo test.

7.- REFERENCIAS (BIBLIOGRAFIA)

- Aebersold R, Mann M. Mass spectrometry-based proteomics. *Nature* 422: 198-207, 2003.
- Bird A. DNA methylation patterns and epigenetic memory. *Genes Dev* 16: 6-21, 2002.
- Franklin TB, Mansuy IM. The involvement of epigenetic defects in mental retardation. *Neurobiol Learn Mem* 96: 61-7, 2011.
- Garcia-Gimenez JL, Sanchis-Gomar F, Lippi G, Mena S, Ivars D, Gomez-Cabrera MC, Vina J, Pallardo FV. Epigenetic biomarkers: A new perspective in laboratory diagnostics. *Clin Chim Acta* 413: 1576-82, 2012.
- Garofalo M, Quintavalle C, Di Leva G, Zanca C, Romano G, Taccioli C, Liu CG, Croce CM, Condorelli G. MicroRNA signatures of TRAIL resistance in human non-small cell lung cancer. *Oncogene* 27: 3845-55, 2008.
- Ghorbani M, Taylor SJ, Pook MA, Payne A. Comparative (computational) analysis of the DNA methylation status of trinucleotide repeat expansion diseases. *J Nucleic Acids* 2013: 689798, 2013.
- Jenuwein T, Allis CD. Translating the histone code. *Science* 293: 1074-80, 2001.
- Kingsmore SF. Multiplexed protein measurement: technologies and applications of protein and antibody arrays. *Nat Rev Drug Discov* 5: 310-20, 2006.
- Lawrie CH. MicroRNA expression in lymphoid malignancies: new hope for diagnosis and therapy? *J Cell Mol Med* 12: 1432-44, 2008.
- Liu L, Li Y, Li S, Hu N, He Y, Pong R, Lin D, Lu L, Law M. Comparison of next-generation sequencing systems. *J Biomed Biotechnol* 2012: 251364, 2012.
- Lu H, Liu X, Deng Y, Qing H. DNA methylation, a hand behind neurodegenerative diseases. *Front Aging Neurosci* 5: 85, 2013.
- Luo S. MicroRNA expression analysis using the Illumina microRNA-Seq Platform. *Methods Mol Biol* 822: 183-8, 2012.
- Margulies M, Egholm M, Altman WE, Attiya S, Bader JS, Bemben LA, Berka J, Braverman MS, Chen YJ, Chen Z, Dewell SB, Du L, Fierro JM, Gomes XV, Godwin BC, He W, Helgesen S, Ho CH, Irzyk GP, Jando SC, Alenquer ML, Jarvie TP, Jirage KB, Kim JB, Knight JR, Lanza JR, Leamon JH, Lefkowitz SM, Lei M, Li J, Lohman KL, Lu H, Makhijani VB, McDade KE, McKenna MP, Myers EW, Nickerson E, Nobile JR, Plant R, Puc BP, Ronan MT, Roth GT, Sarkis GJ, Simons JF, Simpson JW, Srinivasan M, Tartaro KR, Tomasz A, Vogt KA, Volkmer GA, Wang SH, Wang Y, Weiner MP, Yu P, Begley RF, Rothberg JM. Genome sequencing in microfabricated high-density picolitre reactors. *Nature* 437: 376-80, 2005.
- Marouga R, David S, Hawkins E. The development of the DIGE system: 2D fluorescence difference gel analysis technology. *Anal Bioanal Chem* 382: 669-78, 2005.
- Potapova A, Albat C, Hasemeier B, Haeussler K, Lamprecht S, Suerbaum S, Kreipe H, Lehmann U. Systematic cross-validation of 454 sequencing and pyrosequencing for the exact quantification of DNA methylation patterns with single CpG resolution. *BMC Biotechnol* 11: 6, 2011.
- Aebersold R, Mann M. Mass spectrometry-based proteomics. *Nature* 422: 198-207, 2003.
- Bird A. DNA methylation patterns and epigenetic memory. *Genes Dev* 16: 6-21, 2002.

- Franklin TB, Mansuy IM. The involvement of epigenetic defects in mental retardation. *Neurobiol Learn Mem* 96: 61-7, 2011.
- Garcia-Gimenez JL, Sanchis-Gomar F, Lippi G, Mena S, Ivars D, Gomez-Cabrera MC, Vina J, Pallardo FV. Epigenetic biomarkers: A new perspective in laboratory diagnostics. *Clin Chim Acta* 413: 1576-82, 2012.
- Garofalo M, Quintavalle C, Di Leva G, Zanca C, Romano G, Taccioli C, Liu CG, Croce CM, Condorelli G. MicroRNA signatures of TRAIL resistance in human non-small cell lung cancer. *Oncogene* 27: 3845-55, 2008.
- Ghorbani M, Taylor SJ, Pook MA, Payne A. Comparative (computational) analysis of the DNA methylation status of trinucleotide repeat expansion diseases. *J Nucleic Acids* 2013: 689798, 2013.
- Jenuwein T, Allis CD. Translating the histone code. *Science* 293: 1074-80, 2001.
- Kingsmore SF. Multiplexed protein measurement: technologies and applications of protein and antibody arrays. *Nat Rev Drug Discov* 5: 310-20, 2006.
- Lawrie CH. MicroRNA expression in lymphoid malignancies: new hope for diagnosis and therapy? *J Cell Mol Med* 12: 1432-44, 2008.
- Liu L, Li Y, Li S, Hu N, He Y, Pong R, Lin D, Lu L, Law M. Comparison of next-generation sequencing systems. *J Biomed Biotechnol* 2012: 251364, 2012.
- Lu H, Liu X, Deng Y, Qing H. DNA methylation, a hand behind neurodegenerative diseases. *Front Aging Neurosci* 5: 85, 2013.
- Luo S. MicroRNA expression analysis using the Illumina microRNA-Seq Platform. *Methods Mol Biol* 822: 183-8, 2012.
- Margulies M, Egholm M, Altman WE, Attiya S, Bader JS, Bemben LA, Berka J, Braverman MS, Chen YJ, Chen Z, Dewell SB, Du L, Fierro JM, Gomes XV, Godwin BC, He W, Helgesen S, Ho CH, Irzyk GP, Jando SC, Alenquer ML, Jarvie TP, Jirage KB, Kim JB, Knight JR, Lanza JR, Leamon JH, Lefkowitz SM, Lei M, Li J, Lohman KL, Lu H, Makhijani VB, McDade KE, McKenna MP, Myers EW, Nickerson E, Nobile JR, Plant R, Puc BP, Ronan MT, Roth GT, Sarkis GJ, Simons JF, Simpson JW, Srinivasan M, Tartaro KR, Tomasz A, Vogt KA, Volkmer GA, Wang SH, Wang Y, Weiner MP, Yu P, Begley RF, Rothberg JM. Genome sequencing in microfabricated high-density picolitre reactors. *Nature* 437: 376-80, 2005.
- Marouga R, David S, Hawkins E. The development of the DIGE system: 2D fluorescence difference gel analysis technology. *Anal Bioanal Chem* 382: 669-78, 2005.
- Potapova A, Albat C, Hasemeier B, Haeussler K, Lamprecht S, Suerbaum S, Kreipe H, Lehmann U. Systematic cross-validation of 454 sequencing and pyrosequencing for the exact quantification of DNA methylation patterns with single CpG resolution. *BMC Biotechnol* 11: 6, 2011.
- Sandoval J, Heyn H, Moran S, Serra-Musach J, Pujana MA, Bibikova M, Esteller M. Validation of a DNA methylation microarray for 450,000 CpG sites in the human genome. *Epigenetics* 6: 692-702, 2011.
- Sandoval J, Peiro-Chova L, Pallardo FV, Garcia-Gimenez JL. Epigenetic biomarkers in laboratory diagnostics: emerging approaches and opportunities. *Expert Rev Mol Diagn* 13: 457-71, 2013.

- Shendure J, Porreca GJ, Reppas NB, Lin X, McCutcheon JP, Rosenbaum AM, Wang MD, Zhang K, Mitra RD, Church GM. Accurate multiplex polony sequencing of an evolved bacterial genome. *Science* 309: 1728-32, 2005.
- Strahl BD, Allis CD. The language of covalent histone modifications. *Nature* 403: 41-5, 2000.

Páginas web

- http://www.ub.edu/stat/docencia/Biologia/introbioinformatica/MicroArrays/Microarrays_de_DNA.pdf
- http://www.instituto-roche.es/web/pdf/2012/libro_consensu_implementation_arrays_completo.pdf
- http://www.gen-es.org/assets_db/publications/documents/pub_74_d.pdf
- <http://instituto-roche.es/Bioinformatica/45>

Normativa Legal de Aplicación a los Biobancos

Legislación española:

1. Ley 14/2007 de Investigación Biomédica

<http://www.boe.es/boe/dias/2007/07/04/pdfs/A28826-28848.pdf>

2. Real Decreto 1716/2011, de 18 de noviembre

http://www.boe.es/diario_boe/txt.php?id=BOE-A-2011-18919

3. Ley Orgánica 15/1999, de 13 de diciembre de Protección de datos de carácter personal

<http://www.boe.es/boe/dias/1999/12/14/pdfs/A43088-43099.pdf>
<http://www.boe.es/boe/dias/1999/12/14/pdfs/A43088-43099.pdf>

4. Real Decreto 1720/2007, de 21 de diciembre, por el que se aprueba el Reglamento de desarrollo de la Ley Orgánica 15/1999, de 13 de diciembre

<http://www.boe.es/boe/dias/2008/01/19/pdfs/A04103-04136.pdf>

5. Ley 41/2002, de 14 noviembre, básica reguladora de la autonomía del paciente y de derechos y obligaciones en materia de información y documentación clínica

<http://www.boe.es/boe/dias/2002/11/15/pdfs/A40126-40132.pdf>

1.- DATOS DE LA ASIGNATURA

Nombre	Módulo 9. Seguimiento farmacoterapéutico y atención Farmacéutica.
Créditos ECTS	6
Curso Académico	2020-2021
Pertenece también a otro título de postgrado?	<input type="checkbox"/> SI <input checked="" type="checkbox"/> No

2.- RESUMEN DE LA ASIGNATURA

En este módulo el alumno va a estudiar y detallar aquellas enfermedades denominadas Enfermedades Raras y el seguimiento farmacoterapéutico y su atención farmacéutica que afectan a un pequeño número de personas comparado con la población general.

3.- RESULTADOS DEL APRENDIZAJE

Promover la atención sociosanitaria, mediante el desarrollo de programas integrales, destinados a grupos monográficos de una Enfermedad Rara determinada o grupo de enfermedades similares, priorizando la atención a niños y jóvenes afectados, especialmente a los dependientes, y a sus familias. También conocerá de la existencia de una serie de instituciones y organismos involucrados en el estudio y cooperación con las enfermedades raras y en consecuencia con las asociaciones de pacientes que las padecen y sus familias y/o cuidadores.

4.- METODOLOGIA DE APRENDIZAJE UTILIZADA

Este master 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 enviará a cada alumno por correo postal y que se publicará en el Aula Virtual del Curso. A su vez se editará y enviará un CD con archivos multimedia que contendrá la grabación de 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 master o por quien delegue el Director del Máster, según a su criterio.

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 y los manuales de consulta que serán remitidos por correo postal.

5.- PROGRAMA: DESCRIPTORES

Indicar el programa detallado que se impartirá en la asignatura

El alumno deberá dedicar al temario (lectura de los temas y desarrollo de problemas, participación en foros y exámenes) de la asignatura los siguientes tiempos

Es el noveno módulo de 9 y se entregará a los alumnos a principios de Mayo de 2018.

1. SEGUIMIENTO FARMACOTERAPÉUTICO EN ENFERMEDADES RARAS
2. EL PAPEL DEL FARMACÉUTICO EN LAS ENFERMEDADES RARAS

6.- SISTEMA DE EVALUACIÓN

La evaluación de la aptitud del alumno se formará por la realización de un examen que este debe realizar de forma obligatoria sobre la materia de tipo test.

7.- REFERENCIAS (BIBLIOGRAFIA)

1. Aula de Promoción de la Asistencia Farmacéutica de la Universidad de los Pacientes. Necesidades del paciente crónico en atención farmacéutica. Disponible en: <http://laff.es/pdf/ATENCIONFARMACEUTICA.pdf> Último acceso: Octubre 2012.
2. Federación Española de Enfermedades Raras. Sevilla. Disponible en <http://www.enfermedades-raras.org> Último acceso: Octubre 2012.
3. Avellaneda A, Izquierdo M, Torrent-Farnell J, Ramón JR. Enfermedades raras: enfermedades crónicas que requieren un nuevo enfoque socio sanitario. An Sist Sanit Navar. 2007;30(2):177-90.
4. Ministerio de Sanidad y Consumo. Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud. Estrategia aprobada por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de

Salud el 3 de Junio de 2009.

5. Izquierdo M, Avellaneda A. Enfoque interdisciplinario de las enfermedades raras: un nuevo reto para un nuevo siglo. *Med Clin*. 2003; 121(8):299-303.
6. Izquierdo Martínez M, Avellaneda Fernández A. *Enfermedades Raras. Un enfoque práctico*. Instituto de Investigación de Enfermedades Raras, Instituto de Salud Carlos III, Ministerio de Sanidad y Consumo. 2004. ISBN: 84-95463-21-0
7. Posada de la Paz M. Las enfermedades raras y su impacto en la gestión de los servicios de salud. *Rev Adm Sanit* 2008; 6: 157-178.
8. Cabezas MC. Intervenciones efectivas en educación sanitaria. *FMC* 2004;11:3-12.
9. Córdoba R, Nebot M. Educación sanitaria del paciente en atención primaria. *Med Clin (Barc)* 2005;125:154-157.
10. Serrano González MI. *La educación para la salud del siglo XXI, comunicación y salud*. 2da edición. Madrid: Ediciones Díaz de Santos S.A.; 2002
11. Alves de Lima A. Habilidades de comunicación: un pilar básico de la competencia clínica. *Rev CONAREC* 2003; (19), 68: 19-24.
12. Bimbela Pedrola JL, Navarro Matillas B. *Cuidando al formador: habilidades emocionales y de comunicación*. Segunda edición. Granada: Escuela Andaluza de Salud Publica; 2007.
13. Irazábal Olabarrieta L, Gutiérrez Ruiz, B. ¿Funciona la comunicación entre los niveles primario y secundario? *Aten Primaria* 1996; 17:376-8.
14. Moreno San Pedro E, Roales-Nieto JJ. El modelo de creencias de salud: revisión teórica, consideración crítica y propuesta alternativa.I: Hacia un análisis funcional de las creencias en salud. *Rev Int Psicol Ter Psicol*. 2003;3:91–109.

ANEXO I. GUÍA DOCENTE DE LA ASIGNATURA

1.- DATOS DE LA ASIGNATURA

Nombre	Trabajo final.
Créditos ECTS	6
Curso Académico	2020-2021
Pertenece también a otro título de postgrado?	<input type="checkbox"/> SI <input checked="" type="checkbox"/> No

2.- RESUMEN DE LA ASIGNATURA

Se realizará un ejercicio práctico (Trabajo Fin de Máster) relacionado con la temática impartida y recibida a lo largo del Curso.

3.- RESULTADOS DEL APRENDIZAJE

Este módulo tiene como objetivo que el alumno adquiera conocimientos prácticos y los pueda plantear y llevar a cabo en su vida laboral.

4.- METODOLOGIA DE APRENDIZAJE UTILIZADA

Este master 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 enviará a cada alumno por correo postal y que se publicará en el Aula Virtual del Curso. A su vez se editará y enviará un CD con archivos multimedia que contendrá la grabación de 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 master o por quien delegue el Director del Máster, según a su criterio.

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 y los manuales de consulta que serán remitidos por correo postal.

5.- PROGRAMA: DESCRIPTORES

Indicar el programa detallado que se impartirá en la asignatura

El alumno/a deberá dedicar al temario (lectura de los temas y desarrollo de problemas, participación en foros y exámenes) de la asignatura los siguientes tiempos:

- 1.- Planteamiento del problema
- 2.- Resolución: explicación del proyecto realizado por el alumno en el caso expuesto.

6.- SISTEMA DE EVALUACIÓN

El profesor/ tutor del trabajo será el que evalué el mismo en función de su calidad.

7.- REFERENCIAS (BIBLIOGRAFIA)