

## **PRESENTACIÓN**

Las enfermedades raras (EERR) o de baja prevalencia son aquellas enfermedades que tiene una baja frecuencia en la población. Las EERR abarcan un conjunto amplio de enfermedades heterogéneas, sobre las que se tiene un conocimiento incompleto, y que plantea un desafío en términos de salud pública. Para ser considerada como rara, cada enfermedad específica sólo puede afectar a un número limitado de la población total, definido en Europa como menos de 1 cada 2.000 personas. Desde la perspectiva médica, las EERR están caracterizadas por el gran número y amplia diversidad de los desórdenes y síntomas que varían no sólo de enfermedad a enfermedad, sino también dentro de una misma enfermedad. La misma condición puede tener manifestaciones clínicas muy diferentes de un paciente a otro. Se estima que existen entre 5.000 y 7.000 EERR distintas, que afectan a los pacientes en sus capacidades físicas, habilidades mentales y en sus cualidades sensoriales y de comportamiento. En España se estima entre 2,5-3 millones las personas afectadas con EERR. Los pacientes con EERR sufren una serie de problemas derivados de las características especiales de estas enfermedades:

- Falta de acceso al diagnóstico correcto.
- Falta de información.
- Falta de conocimiento científico.
- Problemas de integración social, escolar y laboral.
- Falta de apropiada calidad del cuidado de la salud.
- Alto coste de la asistencia a los pacientes y de los pocos medicamentos disponibles.
- Desigualdad en la accesibilidad al tratamiento y el cuidado asistencial. Los tratamientos innovadores están, a menudo, desigualmente disponibles a causa de los retrasos en la determinación del precio, falta de experiencia del personal sanitario y la ausencia de recomendaciones sobre tratamientos consensuados.

A su vez, la baja frecuencia de estas enfermedades provoca que los profesionales sanitarios no dispongan de los casos suficientes para adquirir experiencia y no puedan realizar estudios más profundos sobre estas enfermedades.

## **OBJETIVOS**

Conocer las Enfermedades Raras y los recursos moleculares y bioquímicos para la evaluación, diagnóstico, seguimiento, pronóstico, y tratamiento de los/as pacientes y sus familias. El programa del Máster hará especial énfasis en aquellos grupos de

enfermedades relevantes por su prevalencia y por las discapacidades asociadas: enfermedades neurodegenerativas, trastornos metabólicos, enfermedades mitocondriales, enfermedades lisosomales y enfermedades peroxisomales más frecuentes. Se estudiarán las indicaciones clínicas para las distintas pruebas, la manera de organizar la estrategia molecular y bioquímica de búsqueda, y la participación en controles externos de calidad. El Máster también estudiará la presentación, análisis y discusión de modelos animales y celulares para el estudio de enfermedades raras, principalmente monogénicas, seleccionadas de entre los grupos clínicos más relevantes de este conjunto de trastornos. Las prácticas de ordenador y casos clínicos servirán para aprender a enfocar y resolver situaciones reales y a trabajar mediante algoritmos diagnósticos. El grueso de la formación técnica se realizará mediante prácticas de laboratorio que mostrarán los recursos para explorar la función de los genes, tanto a nivel del producto génico como de las técnicas para la identificación y cuantificación de metabolitos. Así mismo se discutirá sobre casos clínicos concretos.

## **DESCRIPCIÓN DEL PROGRAMA**

**Tipo:** Máster Universitario

**Nombre:** DIAGNÓSTICO Y TERAPIA DE LAS ENFERMEDADES RARAS

**Programa:** MASTER UNIVERSITARIO (TÍTULO OFICIAL)

**Organiza:** Universidad Internacional de Andalucía (UNIA) <http://www.unia.es/>  
Universidad Pablo de Olavide de Sevilla (UPO) <http://www.upo.es/>

**Descripción:** Programa pendiente de verificación por parte del Consejo de Universidades

**Dirigido a:** Quien esté en posesión de: - Un título universitario oficial español  
- Un título universitario extranjero que faculte en el país expedidor del título para el acceso a enseñanzas de Máster

**Director/a:** Programa Interuniversitario coordinado por la Universidad de la UNIA  
Coordinador en UPO: Dr. José Antonio Sánchez Alcázar [jasanal@upo.es](mailto:jasanal@upo.es)

**Número de créditos:** 60 ECTS

Enseñanza 50% virtual (plataforma de la UNIA) y 50% presencial

**Plazas:** 30 plazas

**Módulos y créditos:** Módulos/Asignaturas (nombres y nº ECTS):

- I. Aspectos generales de las enfermedades raras (10 créditos ECTS).
- II. Diagnóstico molecular de las enfermedades raras (10 créditos ECTS).
- III. Aspectos terapéuticos de las enfermedades raras (10 créditos ECTS).
- IV. Modelos animales y celulares para el estudio de las enfermedades raras (10 créditos ECTS).
- V. Trabajo fin de máster (20 créditos ECTS).

**Inscripción:**

Centro de Estudios de Postgrado.

Solicitar preinscripción UPO: <http://www.upo.es/postgrado/pgi.php?idp=27>

**Fecha prevista Inicio:** Enero, 2010

**Lugar de realización:** Sede de la Cartuja, Universidad Pablo de Olavide.

**Becas:** Consulte el Plan de Becas de la Universidad Pablo de Olavide así como otras becas y ayudas:

<http://www.upo.es/postgrado/pgi.php?idp=30>

**Precios:**

60 Créditos x 27,10 €..... 1.626,00 €

Apertura de expediente académico..... 54,00 €

Expedición de la tarjeta de identidad..... 5,21 €

**Contactos:**

Centro de Estudios de Postgrado de la UPO

[postgrado@upo.es](mailto:postgrado@upo.es),

Tfno: 954 34 9089/ 8975

**Más información:** [http://www.upo.es/postgrado/detalle\\_curso.php?id\\_curso=160](http://www.upo.es/postgrado/detalle_curso.php?id_curso=160)

El Máster de **Diagnóstico y Terapia de las Enfermedades Raras** cuenta con el apoyo de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER).