



DIPLOMA DE ESPECIALIZACIÓN

**CÓDIGO
0501**

Enfermedades Raras del Adulto.

2ª Edición.

Modalidad Virtual, del 15 de abril al 30 de septiembre
de 2021.

DIRECCIÓN

D. José Salvador García Morillo.
Hospital Universitario Virgen del Rocío



Rectorado. SEDE DE LA CARTUJA, Sevilla

@UNIAuniversidad
#UNIAPOSG

PRESENTACIÓN Y OBJETIVOS

Se consideran Enfermedades Raras las que afectan a menos de 5 de cada 10.000 habitantes. Tomadas en su conjunto, la OMS cifra alrededor de 8.000 el número de estas enfermedades que afectan al 7% de la población mundial. La estimación en España es de tres millones de personas afectadas; de ellas, alrededor de 500.000 son andaluzas. Muchas de ellas debutan en la infancia, pero cualquier persona puede sufrir una patología poco frecuente en cualquier etapa de la vida, y debido a los avances en el diagnóstico y en los nuevos tratamientos, cada vez más se pueden ver en edades más avanzadas de la vida, o bien una vez diagnosticadas en la infancia pueden llegar a la edad adulta. Aunque son infrecuentes no es imposible que en el ejercicio profesional de un médico se encuentre en la consulta un paciente afecto de una enfermedad rara. Además representan un importante problema y un inmenso reto en salud pública.

Actualmente, el desafío que supone el abordaje de las Enfermedades Raras en general debido al escaso conocimiento que se tiene sobre ellas, supone una base fundamental para el desarrollo de acciones formativas de los profesionales sanitarios implicados en las mismas.

El Estudio ENSERIO que analiza las necesidades socio-sanitarias de los pacientes con Enfermedades Raras, ha revelado –entre otros- los siguientes datos: A) El tiempo que transcurre entre la aparición de los primeros síntomas hasta la consecución del diagnóstico está en un promedio de 5 años. El retraso en el diagnóstico tiene diversas consecuencias (además del sufrimiento emocional, del gasto elevado para el paciente y la familia, y el gasto elevado para el Sistema Sanitario). B) -En 1 de cada 5 casos, transcurren 10 o más años hasta lograr el diagnóstico adecuado. Un peregrinaje que soportan los pacientes, y que supone una situación de inequidad, orfandad, y sufrimiento. Acortar los tiempos puede influir positivamente en la evolución y en el pronóstico, como un retraso en el acceso a un tratamiento específico, puede influir negativamente. C) –El 72% de los pacientes con ER considera que alguna vez ha sido tratado de una forma inadecuada por algún personal sanitario a consecuencia de su enfermedad. En un 56% por falta de conocimiento sobre la enfermedad. De ahí la importancia de la formación de la comunidad científica. Por tanto, un aspecto clave para mejorar la atención a las personas afectadas por enfermedades raras es proporcionar y difundir conocimiento y formación de calidad que de respuesta a las necesidades de los

profesionales sanitarios. En los últimos años ha existido una verdadera explosión de conocimiento en el ámbito de las Enfermedades Raras, pero con frecuencia, es difícil acceder a ciertos aspectos de la formación relacionada con alguna de estas enfermedades. El conocimiento acerca de las Enfermedades Raras es dispar y muy fragmentado tanto a nivel de diagnóstico, como de tratamiento, prevención y recursos disponibles. Por ello entendemos que es preciso realizar una formación en estos aspectos relacionados con la atención sanitaria de las enfermedades raras, tanto del ámbito de la Asistencia Primaria (puerta de entrada al sistema) como de la Hospitalaria el conocimiento de los mismos y su aplicabilidad en su práctica profesional. Parece por tanto adecuado capacitar a los profesionales sanitarios de esta formación.

Para ello, en este curso pretendemos contar con referentes nacionales dentro del ámbito de las enfermedades raras con amplia experiencia clínica, docente e investigadora en esta materia, y que han participado en proyectos de investigación clínica en esta área.

Este estudio forma parte del contenido del [MASTER PROPIO EN ENFERMEDADES RARAS Y AUTOINMUNES SISTÉMICAS DEL ADULTO \(2ª Edic\)](#)

Aquellos alumnos que superen los 3 Módulos de este Diploma de Especialización y los 3 Módulos del Diploma de Especialización en Enfermedades Autoinmunes Sistémicas, podrán obtener el referido Título de Máster Propio, mediante la elaboración de un Trabajo Fin de Máster (10 ECTS), previa matriculación en el mismo.

Se reconoce contenido de Diploma análogo en ediciones anteriores

Nº DE PLAZAS

60 PLAZAS

DESTINATARIOS Y CRITERIOS DE ADMISIÓN

DESTINATARIOS

Esta actividad puede ser de interés para profesionales facultativos especialistas de área (médicos adjuntos) y médicos internos residentes del ámbito de la Medicina Interna, Medicina Familiar y Comunitaria, Urgencias y otras especialidades hospitalarias que atiendan asistencialmente a

pacientes con enfermedades raras y que desarrollen su actividad en:

- Hospitales y Centros de Salud del Sistema Sanitario Público de Andalucía y del resto del territorio español, así como Hospitales y Clínicas de ámbito privado en territorio español.
- Profesionales con práctica clínica privada y/o concertada
- Universidades andaluzas con Facultades de Medicina (Universidad de Cádiz, Universidad de Córdoba, Universidad de Granada, Universidad de Málaga, Universidad de Sevilla)
- Universidades, Centros Hospitalarios y Atención Primaria de Iberoamérica, tanto públicos como privados

CRITERIOS DE ADMISIÓN

- Ser Licenciado en Medicina y Cirugía por cualquier Universidad española o de Latinoamérica
- Ser Facultativos Especialistas en Medicina Familiar y Comunitaria, Medicina Interna, Urgencias y otras especialidades médicas de ámbito hospitalario, en el territorio nacional o Latinoamérica

PROGRAMA ACADÉMICO

El Diploma tiene un total de **30 créditos ECTS**, distribuidos en los siguientes Módulos:

Módulo 1. Definición, Epidemiología y Laboratorio de las Enfermedades Raras o Minoritarias (5 ECTS)

15/04/2021 a 15/05/2021

Tema 1: Introducción. Definición y características de las enfermedades minoritarias Epidemiología y Clasificación general. Medicamentos huérfanos. Normativa legal y políticas aplicadas en torno a las enfermedades minoritarias y los medicamentos huérfanos. Organismos, instituciones, redes y portales sanitarios, asociaciones de pacientes y coordinación internivel en enfermedades minoritarias. (3 ECTS)

Tema 2: Aproximación y Conocimiento clínico del Laboratorio Clínico en enfermedades minoritarias. Utilidad del Laboratorio Clínico en el screening y confirmación de los errores innatos del metabolismo. (2 ECTS)

Módulo 2. Estudios genéticos en las Enfermedades Raras o Minoritarias (7 ECTS)

15/05/2021 a 04/07/2021

Tema 1: Bases genéticas. Herencia. (2 ECTS)

Tema 2: Estudios y herramientas genéticas. CGH array. MPLA (1 ECTS)

Tema 3: Secuenciación masiva. NGS. Exoma clínico. (2 ECTS)

Tema 4: Interpretación estudios genéticos. (1 ECTS)

Tema 5: Consejo genético. Diagnóstico Preimplantacional (1 ECTS).

Módulo 3. Abordaje clínico de las Enfermedades Raras Metabólicas y Hereditarias. Otras Enfermedades Minoritarias (18 ECTS)

05/07/2021 a 30/09/2021

Tema 1: Errores congénitos del metabolismo. Enfermedades lisosomales (6 ECTS)

Tema 2: Síndromes neurocutáneos. Neurofibromatosis, Esclerosis tuberosa. Enfermedad de Rendu Osler- Weber (4 ECTS)

Tema 3: Fibrilopatías y otras conectivopatías hereditarias. Síndromes de Marfan, Beals-Hecht, Stickler, Loeys-Dietz, Ehler-Danlos y otros síndromes marfanoides (6 ECTS)

Tema 4: Tumores hereditarios. (2 ECTS)

PROFESORADO

D. Santiago Rodríguez Suárez (Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla)

D. Antonio González Meneses (Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla)

D. Antoni Riera Mestre (Hospital Universitario de Bellvitge, Hospitalet de Llobregat. Barcelona)

D. Salvador García Morillo (Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla)

D^a. Hada Macher (Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla)

D^a. Carmen Delgado Pecellín (Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla)

D^a. Encarnación Guillén Navarro (Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia)

D^a. Ana María Pecina López (Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla)

D^a. Eva María Moreno Venegas (Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla)

D^a. Mónica López Rodríguez (Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid)

D. Vicente Giner Galván (Hospital Verge dels Liris, Alcoy)

D^a. Rosario Sánchez Martínez (Hospital General Universitario de Alicante)

D^a. Pilar Sancho Marquez (Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla)

D^a. Montserrat Morales Conejo (Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid)

ADMISIÓN Y MATRÍCULA

Los interesados deberán realizar las siguientes gestiones:

1.- Solicitar la admisión a través de <https://portal.unia.es>

2.- Remitir a la dirección de correo electrónico alumnos.sevilla@unia.es la documentación que se relaciona a continuación:

- Fotocopia del DNI.
- Fotocopia compulsada del Título Académico que da acceso al Programa o resguardo acreditativo de haber abonado los derechos de expedición del mismo.

Una vez que se haya comprobado su solicitud y su documentación, se validará la misma y los admitidos deberán formalizar la matrícula a través del procedimiento on-line disponible en la dirección:

<http://www.unia.es/automatricula>

El plazo para realizar la matrícula finaliza el **20 de marzo de 2021**, inclusive.

Una vez que el alumno haya formalizado su matrícula, deberá remitir el justificante de haber abonado la misma a alumnos.sevilla@unia.es

IMPORTE Y PAGO

Precios públicos por servicios académicos y administrativos:

- Matrícula: 1.080,00 € (36,00 €/crédito).
- Apertura de expediente: 40,00 €.
- Expedición tarjeta de identidad: 4,50 €.

Una vez superados los 30 ECTS, los alumnos podrán solicitar:

- Certificado académico.
- Expedición de Título.

El abono del importe de la matrícula (1.124,50 €) se podrá realizar en un único pago, al formalizar la matrícula; o fraccionarlo en dos plazos. El primero de ellos, correspondiente al 50% del importe de la matrícula y las tasas administrativas (584,50 euros) en el momento de formalizar la matrícula; el segundo, correspondiente al otro 50% del importe (540,00 euros), antes del 15 de junio de 2021.

El importe de la matrícula podrá abonarse mediante ingreso en efectivo, domiciliación bancaria o mediante transferencia en la cuenta bancaria que se indica a continuación, haciendo constar el nombre y apellidos del alumno y la actividad académica (0501 – Diploma de Especialización en Enfermedades Raras del Adulto)

CUENTA: LA CAIXA:

IBAN: ES7821009166752200074348

SWIFT: CAIXESBBXXX.

Los gastos que generen las operaciones bancarias serán por cuenta de los interesados.



INFORMACIÓN E INSCRIPCIÓN

<https://www.unia.es/>



Universidad Internacional de Andalucía. Sede La Cartuja de Sevilla. Monasterio Santa María de las Cuevas. Isla de la Cartuja 41092. Sevilla. Telf.: (0034) 954 462 299 sevilla@unia.es - www.unia.es