

Estudio Propio: **MÁSTER EN ENFERMEDADES LISOSOMALES**

Código Plan de Estudios: **EP27**

Año Académico: **2020-2021**

<b>ESTRUCTURA GENERAL DEL PLAN DE ESTUDIOS:</b>							
CURSO	Obligatorios		Optativos		Prácticas Externas	Memoria/ Proyecto	Créditos
	Créditos	Nº Asignaturas	Créditos	Nº Asignaturas	Créditos	Créditos	
1º	50	6				15	65
2º							
3º							
<b>ECTS TOTALES</b>	<b>50</b>	<b>6</b>				<b>15</b>	<b>65</b>

<b>PROGRAMA TEMÁTICO:</b>				
<b>ASIGNATURAS OBLIGATORIAS</b>				
Código Asignatura	Curso	Denominación	Carácter OB/OP	Créditos
706217	1	INTRODUCCIÓN A LAS ENFERMEDADES RARAS	OB	8
706218	1	INTRODUCCIÓN A LAS ENFERMEDADES LISOSOMALES	OB	4
706219	1	PERSPECTIVAS ACTUALES DE LA CLÍNICA Y MANEJO ASISTENCIAL DE LA ENFERMEDAD DE FABRY	OB	14,25
706220	1	VISIÓN SISTÉMICA DE LA CLÍNICA Y DIAGNÓSTICO DE LAS MUCOPOLISACARIDOSIS	OB	5,5
706221	1	VISIÓN HOLÍSTICA DE LA ENFERMEDAD DE GAUCHER	OB	12,25
706222	1	PERSPECTIVAS ACTUALES DE LA CLÍNICA Y MANEJO DE OTRAS ENFERMEDADES LISOSOMALES	OB	6
<b>MEMORIA /PROYECTO</b>				
Código Asignatura	Curso	Denominación	Carácter OB/OP	Créditos
706223	1	TRABAJO FIN DE MÁSTER	OB	15

Carácter: OB - Obligatoria; OP – Optativa

## GUÍA DOCENTE

Año académico	2020-2021	
Estudio	Máster en Enfermedades Lisosomales (EP27)	
Nombre de la asignatura	INTRODUCCIÓN A LAS ENFERMEDADES RARAS	
Carácter (Obligatoria/Optativa)	Obligatoria	
Créditos (1 ECTS=25 horas)	8 ECTS	
Modalidad (elegir una opción)		Presencial
		Semipresencial
	x	On-line
Profesor/a responsable	M <sup>a</sup> Luz Couce Pico, Antoni Riera Mestre, Miguel Ángel Casado, Encarna Guillen, Saida Ortolano, Pablo Botas, Jorge Gómez Cerezo	
Idioma en el que se imparte	Español	

### DISTRIBUCIÓN DE CRÉDITOS (especificar en horas)

Número de horas presenciales/on-line asistencia profesor/a	56
Número de horas de trabajo personal del estudiante	144
Total horas	200

CONTENIDOS (Temario)	PROFESOR/A RESPONSABLE
Introducción a las Enfermedades Raras. Concepto Epidemiología de las EERR Formas de manifestación. Criterios de sospecha/Screening. Impacto en calidad de vida de las EERR	M <sup>a</sup> Luz Couce Pico
Importancia del abordaje multidisciplinar en las EERR /Transición edad adulta	Antoni Riera Mestre
Evaluación económica de intervenciones sanitarias en Enfermedades Raras.	Miguel Angel Casado
Genética en las Enfermedades Raras: Introducción a la genética clínica.	Encarna Guillen
Aplicabilidad de nuevas tecnologías en las Enfermedades raras: Big data, IA...	Pablo Botas
Nuevas aproximaciones terapéuticas en EERR	Saida Ortolano
Gestión procesos asistenciales en Enfermedades Raras	Jorge Gómez Cerezo
Biomedicina y praxis clínica de las EERR	M <sup>a</sup> Luz Couce Pico, Antoni Riera Mestre, Miguel Angel Casado, Encarna Guillen, Saida Ortolano, Pablo Botas,Jorge Gómez Cerezo

**EVALUACIÓN**

Haber cumplimentado la formación.

Realizar las pruebas de evaluación de los conocimientos adquiridos de forma *online*.

**BIBLIOGRAFÍA**

Manuales, revisiones y artículos clave en el área

## GUÍA DOCENTE

Año académico	2020-2021	
Estudio	Máster en Enfermedades Lisosomales (EP27)	
Nombre de la asignatura	INTRODUCCIÓN A LAS ENFERMEDADES LISOSOMALES	
Carácter (Obligatoria/Optativa)	Obligatoria	
Créditos (1 ECTS=25 horas)	4 ECTS	
Modalidad (elegir una opción)	<input type="checkbox"/>	Presencial
	<input type="checkbox"/>	Semipresencial
	<input checked="" type="checkbox"/>	On-line
Profesor/a responsable	Jorge Gomez Cerezo, Guillem Pintos Morell, Cristobal Colón	
Idioma en el que se imparte	Español	

### DISTRIBUCIÓN DE CRÉDITOS (especificar en horas)

Número de horas presenciales/on-line asistencia profesor/a	28
Número de horas de trabajo personal del estudiante	72
Total horas	100

CONTENIDOS (Temario)	PROFESOR/A RESPONSABLE
Epidemiología. Formas de manifestación. Metodos de cribado (screening neonatal)	Jorge Gómez Cerezo
Impacto en la calidad de vida. Importancia del abordaje multidisciplinar en las enfermedades lisosomales. Transición a la edad adulta	Guillem Pintos Morell
Mecanismos patogénicos del lisosoma. Enfermedades lisosomales: clasificación	Cristóbal Colón
Biomedicina y praxis clínica de las Enfermedades Lisosomales	Jorge Gomez Cerezo, Guillem Pintos Morell, Cristobal Colón

### EVALUACIÓN

Haber cumplimentado la formación. Realizar las pruebas de evaluación de los conocimientos adquiridos de forma online.
--

### BIBLIOGRAFÍA

Manuales, revisiones y artículos clave en el área
---

## GUÍA DOCENTE

Año académico	2020-2021	
Estudio	Máster en Enfermedades Lisosomales (EP27)	
Nombre de la asignatura	PERSPECTIVAS ACTUALES DE LA CLÍNICA Y MANEJO ASISTENCIAL DE LA ENFERMEDAD DE FABRY	
Carácter (Obligatoria/Optativa)	Obligatoria	
Créditos (1 ECTS=25 horas)	14,25 ECTS	
Modalidad (elegir una opción)		Presencial
		Semipresencial
	x	On-line
Profesor/a responsable	Juan de Dios García Díaz, Mónica López Rodríguez, Julián Fernandez Martín, Roser Torra Balcells, Gerardo Gutierrez Gutiérrez, José Rodríguez Palomares, Eduardo Villacorta, Cristóbal Colon Mejeras, Álvaro Hermida, Miguel Ángel Barba Romero, Luis Aldámiz-Echevarría Azuara José Vicente Torregrosa, Vicente Climent.	
Idioma en el que se imparte	Español	

### DISTRIBUCIÓN DE CRÉDITOS (especificar en horas)

Número de horas presenciales/on-line asistencia profesor/a	99,75
Número de horas de trabajo personal del estudiante	256,50
Total horas	356,25

CONTENIDOS (Temario)	PROFESOR/A RESPONSABLE
Introducción a la Enfermedad de Fabry: Concepto. Epidemiología. Patogenia. Historia Natural	Julián Fernandez Martín
Manifestaciones renales/Otras manifestaciones	Roser Torra Balcells
Manifestaciones cardiacas de la Enfermedad de Fabry	Eduardo Villacorta Arguelles
Manifestaciones Neurológicas de la Enfermedad de Fabry	Gerardo Gutierrez Gutierrez
Diagnóstico Clínico, Consenso, errores diagnósticos	Monica Lopez Rodriguez

Diagnóstico mediante técnicas de imagen de la Enfermedad de Fabry	José Rodríguez Palomares
Diagnóstico de laboratorio de la Enfermedad de Fabry	Cristóbal Colón Mejeras
Perspectivas actuales de los programas de búsqueda de pacientes en la Enfermedad de Fabry	Álvaro Hermida Ameijeiras
Genética e importancia del pedigree	Juan de Dios García Díaz
Enfermedad de Fabry y mujer	Miguel Angel Barba Romero
Enfermedad de Fabry en edad pediátrica	Luis Aldamiz-Echevarría Azuara
Abordaje terapéutico de la Enfermedad de Fabry: Criterios de tratamiento y pronósticos de la E. Fabry. Tratamiento sintomático. Tratamiento específico: TSE, chaperonas. Nuevas perspectivas	José Vicente Torregrosa Prats/Vicente Climent Payá
Biomedicina y praxis clínica de las Enfermedades Lisosomales	Julián Fernandez Martín, Roser Torra Balcells, Eduardo Villacorta, Gerardo Gutiérrez Gutiérrez, Mónica López Rodríguez, José Rodríguez Palomares, Eduardo Villacorta, Cristóbal Colon Mejeras, Álvaro Hermida, Juan de Dios García Díaz, Miguel Ángel Barba Romero, Luis Aldámiz-Echevarría Azuara, José Vicente Torregrosa, Vicente Climent.

### EVALUACIÓN

Haber cumplimentado la formación.

Realizar las pruebas de evaluación de los conocimientos adquiridos de forma online.

### BIBLIOGRAFÍA

Manuales, revisiones y artículos clave en el área

## GUÍA DOCENTE

Año académico	2020-2021	
Estudio	Máster en Enfermedades Lisosomales (EP27)	
Nombre de la asignatura	VISIÓN SISTÉMICA DE LA CLÍNICA Y DIAGNÓSTICO DE LAS MUCOPOLISACARIDOSIS	
Carácter (Obligatoria/Optativa)	Obligatoria	
Créditos (1 ECTS=25 horas)	5,5 ECTS	
Modalidad (elegir una opción)		Presencial
		Semipresencial
	x	On-line
Profesor/a responsable	Isidro Vitoria, Antonio Gonzalez Meneses, Cristóbal Colon, Mireia del Toro	
Idioma en el que se imparte	Español	

### DISTRIBUCIÓN DE CRÉDITOS (especificar en horas)

Número de horas presenciales/on-line asistencia profesor/a	38,5
Número de horas de trabajo personal del estudiante	99
Total horas	137,5

CONTENIDOS (Temario)	PROFESOR/A RESPONSABLE
Introducción a las Mucopolisacaridosis: concepto, epidemiología, genética, historia natural	Isidro Vitoria Miñana
Manifestaciones clínicas de las Mucopolisacaridosis	Antonio Gonzalez Meneses
Diagnóstico de la MPS: diagnóstico de laboratorio, programas de screening de pacientes, screening neonatal.	Cristobal Colon Mejeras
Abordaje terapéutico de las MPSs	Mireia del Toro Riera
Biomedicina y praxis clínica de las MPS	Isidro Vitoria, Antonio Gonzalez Meneses, Cristóbal Colon, Mireia del Toro

### EVALUACIÓN

Haber cumplimentado la formación. Realizar las pruebas de evaluación de los conocimientos adquiridos de forma online.

**BIBLIOGRAFÍA**

Manuales, revisiones y artículos clave en el área.



## GUÍA DOCENTE

Año académico	2020-2021	
Estudio	Máster en Enfermedades Lisosomales (EP27)	
Nombre de la asignatura	VISIÓN HOLÍSTICA DE LA ENFERMEDAD DE GAUCHER	
Carácter (Obligatoria/Optativa)	Obligatoria	
Créditos (1 ECTS=25 horas)	12,25 ECTS	
Modalidad (elegir una opción)		Presencial
		Semipresencial
	x	On-line
Profesor/a responsable	Pilar Giraldo, Miguel Fernandez Zarzoso, Marzio Andrade, Montserrat Morales Conejo ,Isidro Vitoria, Ramiro Nuñez, Mercedes Roca Espiau Jesús Villarrubia Espinosa ,Jordi Pérez López ,Vicente Giner.	
Idioma en el que se imparte	Español	

### DISTRIBUCIÓN DE CRÉDITOS (especificar en horas)

Número de horas presenciales/on-line asistencia profesor/a	85,75
Número de horas de trabajo personal del estudiante	220,5
Total horas	306,25

### CONTENIDOS (Temario)

### PROFESOR/A RESPONSABLE

Introducción a la EG: epidemiología genética , patogenia, historia natural.	Pilar Giraldo Castellanos
Presentación clínica: Manifestaciones hematológicas.	Miguel Fernandez Zarzoso
Presentación clínica de la EG: manifestaciones óseas.	Marzio Andrade Campos
Presentación clínica de la EG: afectación neurológica otras manifestaciones orgánicas	Monserrat Morales Conejo
Características de la EG en población pediátrica	Isidro Vitoria Miñana
Diagnóstico de la EG: diagnóstico clínico	Ramiro Núñez Vázquez

Diagnóstico de la EG: diagnóstico por imagen	Mercedes Roca Espiu
Diagnóstico de la EG: diagnóstico de laboratorio (genético y citológico).	Jesus Villarrubia Espinosa
Programas de cribado en poblaciones de alto riesgo.	Jordi Perez Lopez
Abordaje terapéutico de la EG/casos clínicos: Criterios de tratamiento y Objetivos terapéuticos. Tratamiento sintomático de la EG. Tratamiento específico de la EG. Nuevas perspectivas en el tratamiento de la EG	Vicente Giner Galvañ
Biomedicina y praxis clínica de la EG	Pilar Giraldo, Miguel Fernandez Zarzoso, Marzio Andrade, Montserrat Morales Conejo, Isidro Vitoria, Ramiro Núñez, Mercedes Roca Espiu Jesús Villarrubia Espinosa, Jordi Pérez López, Vicente Giner.

#### **EVALUACIÓN**

Haber cumplimentado la formación.

Realizar las pruebas de evaluación de los conocimientos adquiridos de forma online.

#### **BIBLIOGRAFÍA**

Manuales, revisiones y artículos clave en el área

## GUÍA DOCENTE

Año académico	2020-2021	
Estudio	Máster en Enfermedades Lisosomales (EP27)	
Nombre de la asignatura	PERSPECTIVAS ACTUALES DE LA CLÍNICA Y MANEJO DE OTRAS ENFERMEDADES LISOSOMALES	
Carácter (Obligatoria/Optativa)	Obligatoria	
Créditos (1 ECTS=25 horas)	6 ECTS	
Modalidad (elegir una opción)		Presencial
		Semipresencial
	x	On-line
Profesor/a responsable	Jesus Villarrubia, M <sup>a</sup> Luz Couce Pico, Mireia del Toro Riera	
Idioma en el que se imparte	Español	

### DISTRIBUCIÓN DE CRÉDITOS (especificar en horas)

Número de horas presenciales/on-line asistencia profesor/a	42
Número de horas de trabajo personal del estudiante	108
Total horas	150

### CONTENIDOS (Temario)

Visión holística de la Enfermedad de Niemann-Pick	Jesus Villarrubia Espinosa, Mireia del Toro Riera
Revisión de la clínica y manejo de las Cereidolipofuscinoses	M <sup>a</sup> Luz Couce Pico
Revisión de la clínica y manejo de las Oligosacaridoses	M <sup>a</sup> Luz Couce Pico
Revisión de la clínica y manejo de las Mucopolisidoses	Mireia del Toro Riera
Revisión de la clínica y manejo de las Glucogenosis	Mireia del Toro Riera
Biomedicina y praxis clínica	Jesus Villarrubia, M <sup>a</sup> Luz Couce Pico, Mireia del Toro Riera

### EVALUACIÓN

Realizar las pruebas de evaluación de los conocimientos adquiridos de forma *online*.

### BIBLIOGRAFÍA

Manuales, revisiones y artículos clave en el área.

## GUÍA DOCENTE

Año académico	2020-2021	
Estudio	Máster en Enfermedades Lisosomales (EP27)	
Nombre de la asignatura	TRABAJO FIN DE MÁSTER	
Carácter (Obligatoria/Optativa)	Obligatoria	
Créditos (1 ECTS=25 horas)	15 ECTS	
Modalidad (elegir una opción)		Presencial
		Semipresencial
	x	On-line
Profesor/a responsable	Melchor Álvarez de Mon	
Idioma en el que se imparte	Español	

### DISTRIBUCIÓN DE CRÉDITOS (especificar en horas)

Número de horas presenciales/on-line asistencia profesor/a	105
Número de horas de trabajo personal del estudiante	270
Total horas	375

### CONTENIDOS (Temario)

Los trabajos podrán cursarse sobre los siguientes temas:

- Experimentales
- Observacionales (retrospectivos o prospectivos)
- De validación de experiencias diagnósticas o terapéuticas (análisis de casos)
- Epidemiológicos
- Farmacoeconómicos
- De revisión, actualización y diseño de procesos

### EVALUACIÓN

Defensa oral del trabajo de investigación Fin de Máster.

### BIBLIOGRAFÍA

Manuales, revisiones y artículos clave en el área.