

Master di I livello in Malattie Rare **Università degli studi di Torino – A.A. 2020/2021**



Periodo di svolgimento del Corso: Maggio 2021 – Aprile 2022

Obiettivi Formativi

Le malattie rare rappresentano oggi uno dei settori in maggior espansione del Sistema Sanitario Nazionale. In Italia, infatti, si stima che i malati rari siano dai 300.000 ai 500.000. Le peculiarità legate alla cronicità, alle difficoltà diagnostiche e di gestione della terapia, rappresentano una sfida importante per i professionisti sanitari. Inoltre, spesso la presenza di un malato "raro" si ripercuote sull'intera famiglia innescando delle dinamiche difficili da gestire. Queste peculiarità rendono necessaria la formazione di operatori sanitari in grado di affrontare non solo gli aspetti clinici delle malattie rare ma anche quelli assistenziali, sociali, etici e legislativi.

I laureati delle professioni sanitarie, grazie ad un percorso formativo legato maggiormente alla valutazione ed al soddisfacimento di bisogni assistenziali rappresentano i candidati ideali alla presa in carico dei pazienti affetti da malattia rara. Il master si propone di fornire le conoscenze specifiche necessarie alla presa in carico di questi pazienti spesso difficili da seguire ma anche molto stimolanti dal punto di vista lavorativo. Il master è aperto anche ad altri laureati (l'elenco dei titoli ammessi è sul sito del master) che si trovino a lavorare in équipe multidisciplinari nell'ambito sanitario.

Destinatari

Il Master è aperto a tutte le lauree di triennali e specialistiche al fine di permettere l'interazione fra studenti di diverse estrazioni, non solo biomediche ma anche umanistiche ed economiche, che condividono l'interesse per il mondo delle malattie rare. Il Comitato Scientifico può ammettere anche laureati/e stranieri con titolo equivalente (il riconoscimento sarà effettuato in base alle modalità previste dall'art. 2.5 del Regolamento Master dell'Università degli Studi di Torino). Possono inoltre essere ammessi anche i laureandi, a condizione che abbiano conseguito il titolo prima dell'inizio del corso. Eventuali candidati senza il possesso di laurea potranno essere ammessi in qualità di "uditore".

Finalità

Le principali competenze che si potranno acquisire durante il percorso sono:

- guidare il percorso del paziente affetto da malattia rara all'interno del sistema sanitario e del sistema socio-assistenziale grazie all'approfondita conoscenza degli ambiti legislativi relativi;
- prendersi carico dei pazienti affetti da malattia rara (e delle loro famiglie) all'interno di percorsi assistenziali ospedalieri e territoriali;
- diffondere la conoscenza sulle malattie rare ed ai farmaci orfani nella popolazione generale;
- collaborare all'estensione di percorsi diagnostico-terapeutico assistenziali (PDTA) all'interno di attività di gruppo multidisciplinari dedicate;
- produrre nuove conoscenze attraverso la partecipazione a progetti di ricerca quantitativi o qualitativi dedicati alle malattie rare;
- collaborare alla gestione della rete delle malattie rare.
- conoscere lo sviluppo e la normativa relativa ai farmaci orfani.

Master Executive di II livello in Malattie Rare, Galenica Clinica e Farmaci Orfani Università Bicocca di Milano – A.A. 2021/2022



Periodo di svolgimento del Corso: Giugno 2022 – Febbraio 2023

Obiettivi Formativi

In Europa una patologia si definisce rara quando colpisce meno di una persona su 2.000 e questa definizione può indurre a pensare erroneamente che le patologie rare siano un problema di poche persone. Eppure le patologie rare riconosciute sono già oggi più di 7000 e il loro numero cresce progressivamente nel tempo. Nel mondo vi sono più di 350 milioni di "malati rari" e si stima che le persone con una malattia rara, in Italia, siano circa 2 milioni. La diagnosi di una malattia rara è spesso il traguardo di un percorso lungo e difficile, e molti di questi malati ricevono almeno una diagnosi sbagliata, spesso anche più di una. Per offrire un percorso di alta formazione su queste tematiche, l'Università di Milano-Bicocca ha attivato il Master Executive di II livello in "Malattie Rare, Galenica Clinica e Farmaci Orfani"

CURRICULUM IN MALATTIE RARE E FARMACI ORFANI

Destinatari

Titolo di accesso: Laurea Magistrale in Medicina e Chirurgia (LM-41) o Laurea vecchio ordinamento in Medicina e Chirurgia; Farmacia e Farmacia Industriale (LM-13) o Laurea vecchio ordinamento in Farmacia, Chimica e Tecnologie Farmaceutiche. Titoli o requisiti obbligatori: per il curriculum "Malattie rare e farmaci orfani" è necessario che il candidato svolga attività lavorativa presso ospedali o enti che si occupano di malattie rare (Project work).

Programma Didattico

Modulo 1 – Le alterazioni genetiche alla base delle malattie rare

Classificazione delle malattie genetiche; I cromosomi e la genetica dello sviluppo cellulare; Basi cellulari e molecolari delle malattie genetiche; Eredità mendeliana; Eredità poligenica e multifattoriale; Epigenetica

Dal genotipo al fenotipo; Indagini genetiche tradizionali (cariotipo standard, CGH array, analisi di utazione) e di nuova generazione (whole exome sequencing, whole genome sequencing); La consulenza genetica; Malattie ereditarie congenite

Modulo 2 – Anomalie cromosomiche, malattie ematologiche, malattie metaboliche.

Malattie da anomalie cromosomiche; La Prevenzione: prevenzione primaria e screening neonatali; Malattie ematologiche; Malattie metaboliche pediatriche

Modulo 3 – Malattie connettivali, malattie ossee.

Malattie ossee e displasie scheletriche; Malattie del tessuto connettivo

Modulo 4 – Anomalie neurologiche, neuromuscolari, sindromi che comportano disabilità intellettive.

Malattie neurologiche; Epilessie rare; Malattie neuromuscolari; Sindromi genetiche con disabilità intellettive

Modulo 5 – Anomalie dei sistemi endocrino, visivo, respiratorio e renale.

Malattie endocrine; Malattie oculari; Malattie respiratorie; Malattie renali

Modulo 6 – Anomalie cardiache, epatiche e gastrointestinali. Patologie del sistema immunitario.

Malattie cardiache; Malattie epatiche e gastrointestinali; Immunodeficienze; Malattie autoinfiammatorie e autoimmuni

Modulo 7 – Tumori rari. Malattie rare senza diagnosi. Terapia genica.

I tumori rari in età pediatrica; Le malattie senza diagnosi; Terapia genica

Modulo 8 – Il concetto di farmaco orfano e la sua evoluzione. Lo sviluppo dei farmaci orfani.

Il concetto di farmaco orfano e la sua evoluzione; Il regolamento europeo per i farmaci orfani; Legislazione statunitense: Orphan Drug Act e successive modifiche; Disponibilità di farmaci orfani in Europa; Politiche a favore dei farmaci orfani in Europa

Modulo 9 – Le prescrizioni dei farmaci galenici magistrali. Le preparazioni galeniche.

La sperimentazione clinica sui farmaci orfani; La prescrizione dei farmaci galenici magistrali; Laboratorio di preparazioni galeniche orfane. Controllo di qualità in galenica.

Modulo 10 – Aspetti normativi ed etici

La rete e il registro nazionale delle malattie rare; I livelli essenziali di assistenza; Le associazioni dei pazienti e i supporti informativi per i pazienti, le famiglie e gli operatori sanitari (Es. Telefono Verde Malattie Rare, portali web); La situazione in Europa e il confronto con gli altri Paesi Europei; Linee guida per la gestione clinica dei pazienti; Informazione al paziente e consenso informato; I Comitati Etici. Composizione, compiti, responsabilità e ruolo nella tutela della salute; I farmaci orfani: questioni etiche

Modulo 11 – Comunicazione e aspetti multidisciplinari della gestione assistenziale.

Aspetti multidisciplinari della gestione assistenziale; La complessità della comunicazione; Focus sulla comunicazione medico-paziente (con role-play); L'importanza della narrazione: la medicina narrativa (con esercitazione)

Master di II livello in Malattie Rare Università degli Studi di Firenze – A.A. 2021/2022



Periodo di svolgimento del Corso: Dicembre 2021 – Ottobre 2022

Obiettivi Formativi

La numerosità, la bassa incidenza e la eterogeneità delle malattie rare comportano spesso la difficoltà per il malato a ottenere una diagnosi precoce e appropriata, così come, laddove esistente, una terapia tempestiva. A questo si aggiungono l'andamento della malattia, spesso cronico-invalidante, il peso individuale, familiare e sociale rilevanti. Di fondamentale rilievo sono inoltre i necessari apporti della ricerca sia in termini di diagnosi precoce che di meccanismi patogenetici che di nuove terapie. Circa l'80% dei casi è di origine genetica, per il restante 20% si tratta di malattie multifattoriali derivate, oltre che da una suscettibilità individuale, anche da altri fattori (a esempio, alcuni fattori ambientali, alimentari) oppure dall'interazione tra cause genetiche e ambientali. Esiste una grande differenza rispetto all'età in cui compaiono, alcune possono manifestarsi in fase prenatale, altre alla nascita o durante l'infanzia, altre ancora in età adulta. Queste caratteristiche rendono necessario un approccio conoscitivo capillare in grado di fornire gli strumenti ai professionisti per la presa in carico del paziente raro e per lo sviluppo e il consolidamento di nuove aree di ricerca in una visione integrata tra assistenza e ricerca. Questi obiettivi costituiscono la finalità formativa del Master.

Destinatari

Per presentare la domanda di partecipazione alla selezione di cui al successivo art. 8.3 occorre essere in possesso di uno dei seguenti titoli: laurea magistrale conseguita secondo l'ordinamento ex D.M. n. 270/2004 (oppure laurea specialistica ex D.M. n. 509/1999 equiparata ai sensi del D.l. 9 luglio 2009) in una delle seguenti classi: 11 – LM-1 Antropologia culturale ed Etnologia; LM-6 Biologia; LM-8 Biotecnologie Industriali; LM-9 Biotecnologie Mediche, Veterinarie e Farmaceutiche; LM-13 Farmacia e Farmacia Industriale; LM-14 Filologia Moderna; LM-15 Filosofia, Letteratura e Storia dell'Antichità; LM-16 Finanza; LM-17 Fisica; LM-18 Informatica; LM-21 Ingegneria Biomedica; LM-22 Ingegneria Chimica; LM-51 Psicologia; LM-52 Relazioni Internazionali; LM-54 Scienze Chimiche; LM-55 Scienze Cognitive; LM-56 Scienze dell'Economia; LM-60 Scienze della Natura; LM-61 Scienze della Nutrizione Umana; LM-62 Scienze della Politica; LM-63 Scienze delle Pubbliche Amministrazioni.

Programma Didattico

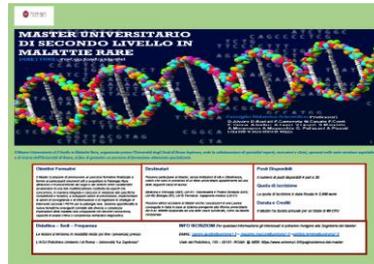
MODULO 1

Aspetti storici, epidemiologici e legislativi nelle malattie rare; il Centro di Ascolto Regionale; l'importanza delle Associazioni dei pazienti; il registro regionale; RETE REGIONALE TOSCANA Malattie Rare: organizzazione e modello; dalle reti europee alla governance regionale alla costruzione di PDTA; Genetica e Malattie rare; Farmaci e malattie rare; l'analisi dei dati, l'ingegneria biomedica e le malattie Rare

MODULO 2

La Ricerca nelle Malattie Rare; le Malattie Rare dell'osso; le Malattie Endocrine Rare; Malattie Rare Cardiache; Ageing nelle malattie rare cardiache; Malattie Rare Ematologiche; Malattie Trombofiliche rare; Immunodeficienze, Malattie Autoinfiammatorie e Malattie Autoimmuni Rare; Malattie infettive rare; Malattie Neuromuscolari Rare; Malattie Muscoloscheletriche e del Tessuto Connettivo Rare; Malattie Vascolari Rare; Malattie Dermatologiche Rare; Malattie Epatiche e Anomalie congenite ed ereditarie dell'apparato digerente e della parete addominale; Le malattie metaboliche Rare; La diagnosi precoce nelle malattie rare; Gli screening neonatali; Malformazioni Congenite e Disabilità Intellettive Rare; Malattie Neurologiche Rare; Tumori Rari; Malattie Oculistiche Rare; Malattie Renali e urogenitali Rare; Malattie Respiratorie Rare; Trapianti Pediatrici; Le Epilessie Rare Complesse; Anomalie Craniofacciali e disturbi otorinolaringoiatrici.

Master Universitario di II Livello in Malattie Rare Università La Sapienza di Roma – A.A. 2021/2022



Obiettivi Formativi

Il Master si propone di promuovere un percorso formativo finalizzato a fornire ai partecipanti strumenti utili a sospettare la Patologia Rara attraverso il riconoscimento dei segni e dei sintomi clinici caratteristici avvalendosi di una rete multidisciplinare costituita da esperti che concorrono, in maniera integrata e ciascuno in relazione alle specifiche competenze e funzioni, a sviluppare azioni di prevenzione, implementare le azioni di sorveglianza e di informazione e di migliorare le strategie di intervento secondo i PDTA per le patologie rare. Saranno approfondite le nuove tematiche emergenti correlate alle diverse e complesse implicazioni della malattia rara sviluppando nei discenti conoscenza, capacità di analisi critica e competenza nell'ipotesi diagnostica.

Destinatari

Possono partecipare al Master coloro che sono in possesso di un titolo universitario appartenente ad una delle seguenti classi di laurea: Medicina e Chirurgia (46/S; LM-41) Odontoiatria e Protesi Dentaria (52/S; LM-46) Biologia (6/S; LM-6) Farmacia Ingegneria medica (LM-21).

Possono altresì accedere al Master anche i possessori di una Laurea conseguita in Italia in base al sistema previgente alla riforma universitaria del D.M. 509/99 equiparata ad una delle classi suindicate, come da tabella ministeriale.

Programma Didattico

MODULO 1 - Le Neurofibromatosi (Prof. Giustini)

MODULO 2 - Le malattie rare di interesse reumatologico (Prof. Priori)

MODULO 3 - Le malattie rare di interesse reumatologico (Prof. Riccieri)

MODULO 4 - Malattie Rare Endocrino-Andrologiche (Prof. Lenzi, Prof. Isidori)

MODULO 5 - Le malattie rare del fegato, delle vie biliari e del tubo digerente (Prof. Alvaro, Prof. Badiali)

MODULO 6 - La genetica nelle malattie rare (Prof. Pizzuti)

MODULO 7 - Le Malattie Rare di interesse oculistico (Prof. Moramarco)

MODULO 8 - Presentazioni comuni e malattie neurologiche rare nel bambino (Prof. Leuzzi)

MODULO 9 - Osteogenesi imperfetta, S. di Ehlers-Danlos, Displasia fibrosa (Prof. Celli)

MODULO 10 - Le Malattie Rare di interesse fisiatrico (Prof. Camerota)

MODULO 11 Le Crioglobulinemie (Prof. Casato)

MODULO 12 - Le Malattie Rare di interesse neurologico (Prof. Fabrini, Prof. Inghilleri)

MODULO 13 - Le malattie rare di interesse cardiologico e la Malattia di Fabry (Prof. Versacci, Prof. Vizza)

MODULO 14 - Malattie rare di interesse ematologico (Prof. Giona)

MODULO 15- Valutazione delle coagulopatie e trombofilie congenite ed acquisite (Prof. Chistolini)

MODULO 16 - Istiocitosi a cellule di Langerhans: una o più malattie (Prof. Giona)

MODULO 17 - Le Malattie Rare di interesse nefrologico (Prof. Morabito)

MODULO 18 - Le Malattie Rare di interesse ORL (Prof. Musacchio)

MODULO 19 - Le Malattie Rare con interessamento del distretto maxillo-facciale (Prof. Valentini)

MODULO 20 - Le immunodeficienze Primitive (Prof. Quinti)

Master di II livello in Malattie Rare - Clinical Science on Rare Diseases Università degli Studi della Campania Luigi Vanvitelli – A.A. 2021/2022



Periodo di svolgimento del Corso: Giugno 2022 – Settembre 2023

Obiettivi Formativi

Il Master si propone di formare figure specialistiche nella rete assistenziale delle malattie rare, che abbiano competenze su contenuti legislativi, organizzativi, gestionali, clinici, diagnostici e di ricerca clinica e di base. L'obiettivo è quello di formare esperti che possano contribuire alla realizzazione di una rete di eccellenza delle malattie rare, favorendo lo sviluppo di modelli di diagnosi precoce, di modelli di gestione per la transizione e di modelli di presa in carico multidisciplinare.

Il Master offre percorsi formativi di altissimo profilo qualificativo, per la promozione di iter di diagnosi precoce, presa in carico multidisciplinare e transizione. Il corso è rivolto a chiunque possieda i requisiti necessari e voglia approfondire il proprio background relativo al tema delle malattie rare, arricchendo il proprio curriculum vitae e le proprie competenze.

Destinatari

Sono ammessi al concorso per l'accesso al Master coloro che siano in possesso di uno dei seguenti titoli accademici: Laurea Vecchio Ordinamento (precedente alla riforma ex D.M. 509/99) in: Farmacia Medicina e Chirurgia Scienze Biologiche; Laurea Specialistica o Magistrale (ex D.M. 509/99 e D.M. 270/2004) in: Medicina e Chirurgia (Classe 46/S, LM- 41) Biologia (Classe 6/S, LM- 6) Farmacia e farmacia industriale (Classe 14/S, LM-13). Possono essere ammessi al Master in questione i cittadini stranieri in possesso di un titolo di studio estero valutato dal Consiglio Scientifico ai soli fini dell'iscrizione equiparabile, per durata e contenuto, ai titoli richiesti per l'accesso al Master stesso.

Programma Didattico

MODULO 1

- **Aspetti storici, epidemiologici e legislativi nelle malattie rare**
- **Principi specialisti di management delle malattie rare**
- **Costruzione PDTA**
- **La rete Hub-Spoke**
- **Aspetti sociali e assistenziali delle malattie rare**
- **Il percorso dei farmaci sperimentali nelle malattie rare**
- **L'AIFA le leggi attuali**

MODULO 2

- **La ricerca clinica e di base per le malattie rare**
- **Aspetti eziologici Sviluppo di nuove terapie e farmaci orfani**
- **L'importanza del counseling con il paziente**
- **La diagnosi genetica: le nuove tecniche diagnostiche e le prospettive future**
- **Il progetto Malattie senza diagnosi**
- **Nuove e più efficaci applicazioni diagnostiche e terapeutiche nelle malattie rare**

MODULO 3

- **Aspetti clinici nelle malattie rare: la presa in carico multidisciplinare, come creare una unità di malattie rare**
- **Il ruolo del clinical manager (specialista)**