



Actualización en enfermedades raras



Acreditada con 1,5 créditos por Consell Català de Formació Continuada de las Professions Sanitàries - Comisión de Formación Continuada del Sistema Nacional de Salud

ÍNDICE

| | |
|---|---|
| PRESENTACIÓN GENERAL DEL CURSO | 3 |
| OBJETIVOS DEL CURSO | 4 |
| Generales..... | 4 |
| Específicos | 4 |
| COORDINACIÓN DOCENTE | 4 |
| ESTRUCTURA Y CONTENIDOS DEL CURSO | 5 |
| METODOLOGÍA | 5 |
| EVALUACIÓN FINAL | 5 |

PRESENTACIÓN GENERAL DEL CURSO

Las **Enfermedades Raras**, poco frecuentes o también llamadas minoritarias, afectan a un número limitado de personas (existen listados que recogen entre 3.000 y 8.000), que pueden manifestarse tanto en la infancia como en la edad adulta. Las definiciones actuales incluyen un criterio o corte de la incidencia o prevalencia de la enfermedad; por ejemplo, para la Unión Europea (UE) son 250.000 pacientes.

Generalmente, cada caso tiene un alto grado de afectación en múltiples aspectos de la vida y en algunos casos en subdesarrollo físico y psicosocial, contemplando que una ER es un conjunto amplio y variado de trastornos que se caracterizan por afectar a un número reducido de personas, son crónicos e incapacitantes, presentan una elevada tasa de morbilidad y para los cuales **los recursos terapéuticos** son, en general, **limitados**.

Lo que hace que cada ER tenga diferentes perfiles incluye: su etiología, la edad de aparición, el desarrollo temporal de la enfermedad, entre otros. Por otro lado, nos encontramos que en el ámbito sociosanitario estas enfermedades pueden suponer un alto **grado de dependencia y de carga sanitaria, social y económica**.

Generalmente, a los médicos se les enseña que, al evaluar a un paciente, primero se debe considerar un diagnóstico común y no uno raro. En consecuencia, aunque la mayoría de los médicos se encontraran con un diagnóstico o tratamiento de una enfermedad rara (ER) en algún momento de su vida profesional, muchos de ellos asumen que es posible que nunca conozcan a un paciente con una ER específica, por tanto, dedican poco tiempo y esfuerzo para fortalecer los conocimientos sobre ellas, por lo que la mayoría no están preparados para atender a estos pacientes.

OBJETIVOS DEL CURSO

Generales

- Promover el conocimiento sobre las Enfermedades Raras o minoritarias e identificar la importancia que en tiene en la consulta de AP.
- Conocer las herramientas para el registro y el diagnóstico de un paciente con una ER.

Específicos

- Identificar los conceptos básicos sobre enfermedades raras, definición y epidemiología.
- Analizar las complicaciones que tiene el manejo de dichas enfermedades y las vicisitudes que enfrentan estos pacientes.
- Aprender a utilizar las distintas herramientas que están a nuestra disposición para el manejo de dichas enfermedades, así como los avances que se han hecho sobre el tema.
- Implementar mejoras sustanciales en el manejo de estos pacientes en Atención Primaria, garantizando la seguridad tanto para ti como profesional de la salud, como para tus pacientes.

COORDINACIÓN DOCENTE

Michelle Calvo Naveira. Especialista en Medicina de Familia y Comunitaria. Miembro del grupo de trabajo de Enfermedades Raras de la semFYC.

ESTRUCTURA Y CONTENIDOS DEL CURSO

- **Tema 1.** Introducción. Empecemos por el principio
- **Tema 2.** No estamos solos. Herramientas a nuestra disposición
- **Tema 3.** Hablemos de investigación en ER. Hablemos de biobancos
- **Tema 4.** Enfermedades raras en España. Informe REER 2023
- **Tema 5.** No hacer

METODOLOGÍA

El primer día que se accede al aula virtual se podrá visualizar el contenido teórico del primer módulo y será cada alumno/a quien, de forma autónoma y flexible, irá marcando su progreso en la actividad formativa.

Se deberá completar el curso en un plazo máximo de 30 días, a partir del día que se acceda por primera vez al aula virtual.

La actividad de enseñanza-aprendizaje se desarrollará siguiendo el siguiente proceso:

- Acceso al contenido teórico y bibliografía de referencia aconsejada para **ampliar y profundizar en el contenido teórico**. Es requisito visualizar el contenido teórico para poder acceder al contenido teórico del siguiente módulo o, si es el último módulo del curso, poder acceder a la evaluación final. **Se facilitará el contenido teórico en formato PDF para que se pueda descargar.**
- Acceso al cuestionario autoevaluación.

EVALUACIÓN FINAL

Para acceder a la evaluación final será obligatorio haber visualizado todo el contenido teórico/práctico del curso.

Al finalizar todos los módulos, se realizará la evaluación final mediante la resolución de un cuestionario con preguntas tipo test. Se dispondrá de dos intentos para superarlo, con un tiempo limitado de 30 minutos en cada uno de ellos.

Para poder recibir el diploma de acreditativo se deberá contestar como mínimo el 80% de respuestas correctamente del cuestionario final.