

09. MALATTIE RARE	
II livello	
Dipartimento di Medicina Sperimentale e Clinica (DMSC)	
Coordinatore del corso	Francesco Annunziato Coordinatore Cristina Scaletti Coordinatore Scientifico
Comitato ordinatore	Francesco Annunziato Cristina Scaletti Fabio Marra Cecilia Berni Domenica Taruscio
Persona di riferimento cui rivolgersi per informazioni relative all'organizzazione della didattica, calendario delle lezioni, contenuti del corso	Cristina Scaletti cristina.scaletti@unifi.it
Profilo pratico-professionale del percorso formativo e mercato del lavoro di riferimento	Il Master sulle Malattie Rare permetterà l'acquisizione delle competenze per affrontare la gestione complessiva del malato raro dagli aspetti clinici a quelli assistenziali, sociali, di ricerca, etici e legislativi attraverso un approccio integrato e multidisciplinare verso patologie che costituiscono un problema di sanità pubblica e sono spesso gravate da difficoltà diagnostiche e terapeutiche, gravità clinica, decorso cronico, esiti invalidanti e da ricadute pesanti sulla famiglia del paziente raro. Le malattie rare costituiscono un numeroso ed eterogeneo gruppo di patologie umane (circa 8-9.000) e vengono definite tali per la loro bassa incidenza nella popolazione (colpiscono non oltre 1 per 2.000 abitanti nell'Unione Europea). Proprio per queste loro caratteristiche, specificatamente in termini di bassa incidenza per patologia, ma per alta numerosità di malattie ad oggi conosciute, costituiscono un problema sanitario rilevante e coinvolgono milioni di persone e di famiglie in tutto il mondo. La loro numerosità, la loro bassa incidenza e la loro eterogeneità 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 (ad 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 sapendo la Regione Toscana è da anni impegnata nel campo delle Malattie Rare e in particolare nell'attuazione della nuova Rete delle malattie Rare comprensiva dell'organizzazione di strutture specialistiche di elevata competenza per

patologie o gruppi di patologie rare, nella definizione di percorsi diagnostici, terapeutici e assistenziali (PDTA), nell'implementazione e nella promozione degli screening neonatali, nel supporto alla partecipazione ai bandi di ricerca dedicati alle Malattie Rare e alle reti internazionali (ERN), di cui fanno parte molti dei centri toscani.

Il mercato del lavoro di riferimento per questo master è costituito da:

- Centri di riferimento malattie rare o Gruppi specialistici presso aziende sanitarie ospedaliere universitarie o territoriali anche in riferimento all'expertise nella costruzione di Percorsi Diagnostico-Terapeutico-Assistenziali per le Malattie Rare
- attività multidisciplinari di gruppo per specifiche malattie rare, laboratori di ricerca, centri per lo sviluppo di nuove tecnologie per la diagnosi e le terapie di patologie o gruppi di patologie rare
- industrie farmaceutiche e biotecnologiche
- enti pubblici e privati Nazionali ed Europei coinvolti nella presa in carico e nell'organizzazione delle malattie rare (es. Reti Europee di Riferimento (ERN), associazioni di pazienti).

Il corso di Master è rivolto a soggetti interessati a sviluppare una concreta professionalità nel campo del riconoscimento delle Malattie Rare al fine di colmare la formazione acquisita durante il percorso di studio universitario e in particolare:

- Conoscere le Malattie Rare e la loro complessità inquadrando nell'ambito dei raggruppamenti delle Reti Europee di Riferimento, del contesto normativo nazionale e regionale e collaborare alla gestione e all'implementazione della Rete delle Malattie Rare
- Conoscere i gruppi di Malattie Rare e le loro specificità
- Creare e gestire i percorsi del paziente (PDTA) affetto da malattia rara all'interno del sistema sanitario e del sistema socio-assistenziale
- Prendere in carico i pazienti affetti da malattia rara e le loro famiglie all'interno dei percorsi regionali
- Approfondire e promuovere la ricerca sulle malattie rare, anche attraverso la modalità di accesso a specifici bandi
- Incentivare la conoscenza sulle terapie delle malattie rare, sulla genetica e le terapie geniche, sui farmaci orfani e sulla ricerca in questo ambito
- Conoscere le nuove tecnologie per implementare la trasversalità dell'approccio verso le Malattie Rare.

Il Corso nasce nell'ambito del progetto di collaborazione tra la Regione Toscana, l'Università di Firenze e l'Azienda Ospedaliero Universitaria Careggi per lo svolgimento di attività integrate rivolte allo sviluppo della Rete regionale Malattie Rare.

Vengono previsti n. 10 posti riservati ai vincitori del bando della R.T., destinato alle Aziende e agli Enti del SSR e/o della Rete Regionale toscana delle Malattie Rare, per progetti per il miglioramento dell'organizzazione dei percorsi e della gestione di pazienti con malattie rare, per favorire il coinvolgimento attivo dei soggetti in aree specifiche di intervento.

Maggiori informazioni sono consultabili al seguente link:

<https://www.regione.toscana.it/-/progetti-di-miglioramento-dei-percorsi-e-della-gestione-di-pazienti-con-malattie-rare>

Titoli di accesso	• LM-27 Ingegneria delle Telecomunicazioni • LM-29 Ingegneria Elettronica • LM-31 Ingegneria Gestionale • LM 32 Ingegneria informatica • LM 33 Ingegneria Meccanica • LM-38 Lingue Moderne per la Comunicazione e la Cooperazione Internazionale • LM 39 Linguistica • LM 40 Matematica • 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 • LM-67 Scienze e Tecniche delle Attività Motorie Preventive e Adattate • LM-77 Scienze Economico Aziendali • LM-78 Scienze Filosofiche • LM-82 Scienze Statistiche • LM-83 Scienze Statistiche Attuariali e Finanziarie • LM-85 Scienze Pedagogiche • LM-87 Servizio Sociale e Politiche Sociali • LM-88 Sociologia e Ricerca Sociale • LM-90 Studi Europei • LM-91 Tecniche e metodi per la Società dell'Informazione • LM-92 Teorie della Comunicazione • LM-93 Teorie e Metodologie dell'E-Learning e della Media Education • LM/SNT1 Scienze infermieristiche e ostetriche • LM/SNT2 Scienze riabilitative delle professioni sanitarie • LM/SNT3 Scienze delle professioni sanitarie tecniche • LM/SNT4 Scienze delle professioni sanitarie della prevenzione • LM/SC-GIU Scienze giuridiche Laurea magistrale a ciclo unico 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: • LM-13 Farmacia e Farmacia Industriale • LM 41 Medicina e Chirurgia • LM 46 Odontoiatria e Protesi Dentaria • LMG/01 Giurisprudenza Diploma di laurea conseguito secondo un ordinamento antecedente al D.M. n. 509/1999 di contenuto strettamente affine, ritenuto idoneo dal Comitato Ordinatore o da una Commissione appositamente nominata dallo stesso.
--------------------------	--

Modalità di svolgimento delle selezioni per l'ammissione al corso	Selezione per titoli
Durata	12 mesi
Modalità didattiche	A distanza – Sincrono/A-sincrono – Piattaforma Moodle
Le attività formative saranno erogate in lingua	Italiana
Obblighi di frequenza	minimo 70%
Sede di svolgimento	Dipartimento di Medicina Sperimentale e Clinica, Largo Brambilla 3, Firenze
Articolazione temporale di massima	Le lezioni si svolgono il venerdì
Le modalità ed i tempi di svolgimento delle verifiche di profitto	Sono previste prove in itinere secondo modalità che verranno successivamente individuate.
La verifica della conoscenza della lingua sarà effettuata	Il corso è tenuto in lingua italiana. Eventuale verifica della conoscenza della lingua italiana per studenti stranieri secondo la certificazione in uso in Ateneo.
Prova finale	La prova finale consiste nella presentazione di un elaborato relativo alla formazione acquisita.

Posti disponibili e quote di iscrizione	
Ordinari	
Numero minimo	5 (vincitori dell'Avviso emanato dalla Regione Toscana di cui sotto e/o candidati ordinari)
Numero massimo	25 <i>di cui 10 riservati ai vincitori dell' AVVISO PER PROGETTI PER IL MIGLIORAMENTO DELL'ORGANIZZAZIONE DEI PERCORSI E DELLA GESTIONE DI PAZIENTI CON MALATTIE RARE destinato alle Aziende e agli Enti del SSR e/o della Rete Regionale toscana di prossima pubblicazione</i>
Quota di iscrizione	2500 euro
Moduli singoli	
Non previsti	

Descrizione delle attività e degli obiettivi formativi del tirocinio	Gli studenti svolgono anche un periodo di tirocinio finalizzato a completare e integrare le proprie conoscenze nel campo delle malattie rare nonché applicare i concetti appresi nelle attività di didattica frontale e declinati per aspetti generali e aspetti specifici per gruppi di patologie. In particolare, sono approfonditi la presa in carico dei pazienti affetti da malattia rara e delle loro famiglie, le modalità di gestione della complessità delle problematiche connesse alla necessità della diagnosi precoce, ricerca, terapie innovative, nuove tecnologie insieme ad aspetti sociali e normativi. Attività osservazionale. 150 ore complessive di tirocinio.
---	--