MALATTIE RARE
MASTER II livello

DIPARTIMENTO PROPONENTE: **Dipartimento di Medicina Sperimentale e Clinica (DMSC)**
AREA DISCIPLINARE: **Biomedica**
IN COLLABORAZIONE CON: **Regione Toscana**

PROFILO PROFESSIONALE E OBIETTIVI FORMATIVI

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 inquadrandole 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

CONTENUTI DEL CORSO

Il Master si articola in un percorso formativo multidisciplinare volto a fornire competenze avanzate per il riconoscimento, l'inquadramento diagnostico, la presa in carico clinico-assistenziale, la gestione organizzativa e lo sviluppo della ricerca nell'ambito delle malattie rare. Il programma integra lezioni frontali, interventi formativi integrativi, attività seminariali e tirocinio pratico, con particolare attenzione al modello delle reti regionali, nazionali ed europee, ai Percorsi Diagnostico-Terapeutico-Assistenziali e all'approccio trasversale alle diverse aree di patologia rara.

I contenuti formativi comprendono:

1. Organizzazione, governance e presa in carico delle malattie rare

Saranno approfonditi il modello della Rete Regionale Toscana per le Malattie Rare, il raccordo con le Reti Europee di Riferimento, la governance clinico-organizzativa, la costruzione e l'implementazione dei PDTA, il ruolo dei centri di riferimento e dei gruppi specialistici, nonché gli aspetti assistenziali, sociali, etici e normativi connessi alla presa in carico del paziente raro e della sua famiglia.

2. Genetica, diagnostica avanzata, analisi dei dati e nuove tecnologie

Il percorso prevede moduli dedicati alla genetica delle malattie rare, alle nuove frontiere della diagnostica genetica, all'analisi dei dati, all'ingegneria biomedica e all'utilizzo di strumenti innovativi per migliorare diagnosi, classificazione, monitoraggio e gestione dei pazienti.

3. Ricerca, farmaci orfani e terapie innovative

Saranno trattati i principi della ricerca clinica e traslazionale nelle malattie rare, lo sviluppo di nuove strategie diagnostiche e terapeutiche, i farmaci orfani, le terapie innovative, la genetica

applicata e le prospettive della medicina personalizzata. Particolare attenzione sarà riservata al rapporto tra assistenza, ricerca e partecipazione a reti e bandi dedicati.

4. Aree cliniche specialistiche delle malattie rare

Il Master affronta i principali gruppi di malattie rare secondo un approccio integrato e multidisciplinare. Sono previsti insegnamenti dedicati a:

- malattie endocrine rare;
- malattie cardiache rare e coinvolgimento cardiaco nelle malattie infiltrative;
- malattie ematologiche e trombofiliche rare;
- malattie infettive rare;
- malattie vascolari rare;
- malattie muscoloscheletriche e del connettivo, con focus sulla sclerosi sistemica;
- immunodeficienze, malattie autoimmuni, autoinfiammatorie rare e vasculiti rare;
- malattie epatiche rare, anomalie congenite dell'apparato digerente e della parete addominale;
- malformazioni congenite e disabilità intellettive rare;
- malattie dermatologiche rare e immunopatologia cutanea;
- malattie metaboliche rare;
- malattie neurologiche, neuromuscolari, neurodegenerative e neurochirurgiche rare;
- tumori rari;
- malattie renali, urogenitali e urologiche rare;
- malattie respiratorie rare e malattie rare del polmone;
- malattie rare dell'apparato visivo e degenerazioni retiniche ereditarie;
- trapianti in età pediatrica e problematiche rare correlate.

5. Attività dei Centri di Coordinamento e delle reti specialistiche

Attraverso interventi formativi integrativi, il programma valorizza l'esperienza dei Centri di Coordinamento e dei Centri di riferimento per gruppi specifici di patologie, con approfondimenti sulle attività cliniche, diagnostiche, assistenziali e di ricerca sviluppate nei diversi ambiti specialistici.

6. Tirocinio formativo

È previsto un tirocinio pratico finalizzato a integrare le conoscenze acquisite durante le attività didattiche e ad applicarle alla presa in carico dei pazienti con malattia rara. Il tirocinio approfondisce la gestione della complessità clinica, diagnostica, terapeutica, organizzativa e socio-assistenziale, con particolare riferimento alla diagnosi precoce, alle terapie innovative, alla ricerca, alle nuove tecnologie e agli aspetti normativi. L'attività pratica prevede complessivamente 150 ore di tirocinio.

Nel complesso, il programma mira a formare professionisti capaci di operare nei centri di riferimento, nei gruppi multidisciplinari, nei laboratori di ricerca, nelle reti clinico-assistenziali e negli enti coinvolti nella programmazione e gestione delle malattie rare, favorendo una visione integrata tra clinica, ricerca, innovazione e organizzazione sanitaria.

ORGANIZZAZIONE DEL CORSO

Durata e periodo di svolgimento	11 mesi / gennaio - dicembre 2027
Termini apertura iscrizioni	Apertura bando 01/10, termine presentazione domanda di ammissione 23/11, pubblicazione elenco ammessi entro il 09/12, iscrizioni dal 10/12 al 21/12
Sede di svolgimento	Piattaforma G-Meet
Crediti Formativi (CFU)	60

Modalità didattica	On-Line sincrono/asincrono
Lingua di erogazione delle attività formative	Italiano
Direttore del master	Prof. Francesco Annunziato
Titoli richiesti per l'accesso	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.I. 9 luglio 2009) in una delle seguenti classi: - LM-1 Antropologia culturale ed Etnologia - LM-6 Biologia - LM-8 Biotecnologie Industriali - LM-9 Biotecnologie Mediche, Veterinarie e Farmaceutiche - 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-25 Ingegneria dell'Automazione - 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-67 - Scienze e Tecniche delle Attività Motorie Preventive e Adattate - LM-68 - Scienze e Tecniche dello Sport. - 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.I. 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.
Quota di iscrizione	2.500 €
Numero minimo iscritti	5
Numero massimo iscritti	35
Persona di riferimento cui rivolgersi per informazioni relative all'organizzazione della didattica, calendario delle lezioni, contenuti del master	Cristina Scaletti cristina.scaletti@unifi.it