

## DADES GENERALS

<b>Curs acadèmic</b>	Curs 2024/2025
<b>Tipus de curs</b>	Màster de Formació Permanent
<b>Nombre de crèdits</b>	60,00 Crèdits ECTS
<b>Matrícula</b>	950 euros (import preu públic) Per a les persones que hagen finalitzat i superat el Diploma d'Especialització en Assessorament Genètic i Genòmica Clínica 1.900 euros (import preu públic) General
<b>Requisits d'accés</b>	
<b>Modalitat</b>	On-line
<b>Lloc d'impartició</b>	Online
<b>Horari</b>	Online
<b>Direcció</b>	
<b>Organitzador</b>	Departament de Pediatria, Obstetrícia i Ginecologia
<b>Direcció</b>	Carlos Antonio Simón Vallés Catedrático/a de Universidad. Departament de Pediatria, Obstetrícia i Ginecologia. Universitat de València Javier García Planells Genetista. Consultor Senior. Genialitas
<b>Terminis</b>	
<b>Preinscripció al curs</b>	Fins a 25/09/2024
<b>Data inici</b>	Octubre 2024
<b>Data fi</b>	Setembre 2025
<b>Més informació</b>	
<b>Telèfon</b>	961 603 000
<b>E-mail</b>	<a href="mailto:informacio@adeituv.es">informacio@adeituv.es</a>

## PROGRAMA

1. Estructura del Genoma Humano
2. Conceptos básicos de genética
3. Bases moleculares de la herencia
4. Patrones de herencia y Árbol genealógico
5. Estimación de riesgos genéticos
6. Citogenética
7. Secuenciación de Ácidos nucleicos
8. Análisis de datos Genómicos
9. Estudio de mRNA y miRNA en modelos in vitro de cáncer. Correlación con cambios morfológicos
10. Análisis de células Ánicas

1. Infertilidad y genética reproductiva
2. Genómica de la receptividad endometrial
3. Diagnóstico Preimplantación
4. Cribado genético preconcepcional: asesoramiento genético, recomendaciones profesionales y otros puntos a considerar
5. Diagnóstico Prenatal
6. Diagnóstico Prenatal no Invasivo o en ADN libre fetal
7. Genética Clínica
8. Valoración de las alteraciones dismorfológicas en las enfermedades genéticas
9. Enfermedades Raras
10. Genética de las enfermedades neurosensoriales
11. Genética de enfermedades raras neurodegenerativas
12. Genética de las cardiopatías
13. Manejo clínico genético de la discapacidad intelectual
14. Medicina Personalizada de Precisión

15. La edición genética hoy en día: Éxitos, retos y limitaciones
16. Manejo clínico integral de casos genéticos complejos
17. Farmacogenética
18. Diagnóstico genético en Oncohematología
19. Síndromes de cáncer hereditario
20. Oncología
21. Genética de las enfermedades complejas.

- 
1. Aspectos éticos y legales de las enfermedades genéticas
  2. Habilidades de comunicación y asesoramiento
  3. Obtención de la historia médica familiar: la primera herramienta para el asesoramiento genético
  4. Riesgos de recurrencia y asesoramiento genético reproductivo
  5. Asesoramiento genético de la pareja infértil
  6. Interpretación de resultados de análisis genéticos
  7. Investigación traslacional en enfermedades genéticas sin diagnóstico
  8. Casos prácticos y resolución de problemas
  9. Taller BRIDGE-asesoramiento genético
  10. Taller de dismorfología con gamificación y simulación virtual

- 
1. Calidad y buenas prácticas en el laboratorio de análisis genético.
  2. Métodos de extracción, purificación y cuantificación de ácidos nucleicos
  3. Conceptos generales sobre técnicas para el análisis de ácidos nucleicos con objetivo clínico
  4. Citogenética: cariotipo, FISH, CGH, genoma óptico
  5. Principios y aplicaciones de la PCR: PCR en tiempo real, PCR digital.
  6. Secuenciación de ácidos nucleicos
  7. Next Generation Sequencing
  8. Transcriptómica y RNAseq
  9. Nuevas técnicas ómicas

- 
1. Introducción a la Medicina de Precisión. La Medicina Personalizada de Precisión en el Sistema de Salud Español: Proyecto IMPACT
  2. Medicina de Precisión en Enfermedades Raras
  3. Ejemplos prácticos/Medicina de Precisión en Enfermedades Metabólicas
  4. Medicina de Precisión en Reproducción
  5. Medicina Personalizada en Oncología
  6. Biopsia Líquida. Detección precoz y monitorización
  7. Farmacogenética y Farmacogenómica
  8. Farmacogenética en el Sistema de Salud: Proyecto MEDEA
  9. Desarrollo de fármacos y Terapia Génica
  10. Medicina Personalizada y Salud Pública/Salud Global de Precisión
  11. Ensayos Clínicos y tratamientos personalizados
  12. Implicaciones éticas y legales de la Medicina Personalizada
  13. Nuevos biomarcadores: Metiloma
  14. Nuevos biomarcadores: Microbiota

- 
1. Introducción a la Biología Computacional y Bioinformática
  2. Bases de datos biológicas
  3. Análisis de ácidos nucleicos
  4. Clasificación de variantes genéticas para el diagnóstico genético (SNPs, CNVs, somático, etc.)
  5. Análisis de expresión génica
  6. Integración de Datos y Sistemas Biológicos
  7. Integración de datos procedentes de diferentes ómicas
  8. Visualización de Datos genómicos
  9. Genómica Computacional e Inteligencia Artificial
  10. Aplicaciones clínicas de la Bioinformática
  11. Experiencia práctica en el sistema de Salud
  12. Consideraciones éticas y legales de la gestión de datos genómicos

---

Los principales objetivos del TFM son:

• Desarrollo y aplicación de los contenidos formativos recibidos, así como de las competencias y habilidades adquiridas.

• Estimular la autoevaluación de competencias.

• Fomentar la capacidad del alumno/a de realizar una búsqueda exhaustiva utilizando fuentes primarias y secundarias adecuadas

El objetivo general de este trabajo es evaluar sus competencias en un entorno profesional. Por tanto, se valorará la

originalidad, propuesta innovadora o aplicabilidad del trabajo y, especialmente, el nivel de independencia y de autonomía en su elaboración.

## PROFESSORAT

### **Anna AbulÃ Vidal**

Asesor GenÃtico. Consultorio Dexeus, S.A.P

### **Karina Acrich**

Board Certified Genetic Counsellor

### **Salvador Francisco AliÃ±o Pellicer**

Profesor/a EmÃrito de Universidad. Departament de Farmacologia. Universitat de ValÃncia

### **Vicente Arnau Llombart**

Profesor/a Titular de Universidad. Departament d'InformÃtica. Universitat de ValÃncia

### **MarÃa del Carmen Tomasa Ayuso GarcÃa**

Directora CientÃfica FIIS-FJD. Jefa del grupo de GenÃtica y GenÃmica. FundaciÃn Instituto de InvestigaciÃn Sanitaria-FJD

### **JosÃ Bellver Pradas**

Profesor/a Titular de Universidad. Departament de Pediatria, ObstetrÃcia i Ginecologia. Universitat de ValÃncia

### **Ignacio Blanco Guillermo**

Clinical Director, Laboratori ClÃnic de la Metropolitana Nord (LCMN)

### **David Blesa Jarque**

Director Desarrollo de Productos. Igenomix, S.L.

### **MarÃa JosÃ Calasanz Abinzano**

Directora de la Unidad de DiagnÃstico GenÃtico HematolÃgico y Co-Directora CientÃfica de CIMA LAB Diagnostics de la Universidad de Navarra. CatedrÃtica de la Universidad de Navarra

### **Carlos Camps Herrero**

CatedrÃtico/a de Universidad. Departament de Medicina. Universitat de ValÃncia

### **Ãngel Carracedo Ãlvarez**

Director de la FundaciÃn PÃblica Gallega de Medicina GenÃmica (SERGAS).CatedrÃtico Medicina Legal. Universidad Santiago de Compostela. Premio Rey Jaime I

### **AndrÃs Cervantes RuipÃez**

CatedrÃtico/a de Universidad. Departament de Medicina. Universitat de ValÃncia

### **Santiago Domingo del Pozo**

Jefe de SecciÃn. Servicio de GinecologÃa. Hospital Universitario y PoliclÃnico La Fe. Valencia. Asociado Asistencial de Ciencias de la Salud. Departament de Pediatria, ObstetrÃcia i Ginecologia. Universitat de ValÃncia

### **Carmen EspinÃs Armero**

Investigadora Miguel Servet. CIBER de Enfermedades Raras (CIBERER)

### **Enrique GalÃin GÃmez**

Jefe de Servicio de PediatrÃa del Hospital Materno Infantil de Badajoz. CatedrÃtico de PediatrÃa. Facultad de Medicina. Universidad de Extremadura

### **Francisco GarcÃa GarcÃa**

FarmacÃutico. Farmacia Francisco GarcÃa GarcÃa

### **Sandra GarcÃa Herrero**

Doctora en biologÃa / Igenomix, S.L.

### **Javier GarcÃa Planells**

Genetista. Consultor Senior. Genialitas

### **Inmaculada GarcÃa Robles**

Profesor/a Titular de Universidad. Departament de GenÃtica. Universitat de ValÃncia

### **JosÃ Miguel GarcÃa Sagredo**

Responsable Servicio GenÃtica MÃdica. Hospital Universitario RamÃn y Cajal de Madrid. Profesor Asociado de GenÃtica MÃdica. Universidad de AlcalÃ

### **Antonio GonzÃlez-Meneses LÃpez**

Facultativo Especialista Pediatr a. Hospital Virgen del Roc o. Sevilla

---

**Encarnaci n Guill n Navarro**

Profesora Asociada. Facultad Medicina Universidad de Murcia. Responsable de la Unidad de Gen tica Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca

---

**Mar a Jos  Herrero Cervera**

Ayudante/a Doctor/a. Departament de Farmacologia. Universitat de Val ncia

---

**Jorge Jim nez Almaz n**

Bioinformatics Director in Bioinformatics. IGENOMIX, S.L.

---

**Jos  Antonio L pez Guerrero**

Jefe de Servicio, Laboratorio de Biolog a Molecular. Fundaci n Instituto Valenciano de Oncolog a - IVO

---

**Julio C sar Mart n Rodr guez**

Director del Laboratorio de PGD-Enfermedades Monog nicas. Iviomics, S.L.. Instituto Universitario IVI Valencia

---

**Antonio Federico Mart nez Monseny**

---

**Manuel Mata Roig**

Profesor/a Titular de Universidad. Departament de Patologia. Universitat de Val ncia

---

**Ignacio Medina Castell **

Jefe Unidad de Biologia Computacional. Fundaci n de la C.V. Centro de Investigaci n Pr ncipe Felipe

---

**Miguel Mil n S nchez**

Bi logo. IVI Valencia, S.L. - Instituto Valenciano de Infertilidad

---

**Jos  Mar a Mill n Salvador**

Facultativo Unidad de Gen tica. Instituto de Investigaci n Sanitaria IIS-La Fe de Valencia. Director Adjunto CIBERER-Biobank. Investigador CIBER de Enfermedades Raras (CIBERER)

---

**Llu s Montoliu Jos **

Investigador Cient fico del CSIC. Departamento de Biolog a Molecular y Celular

---

**Inmaculada Moreno Gimeno**

Senior Principal Investigator. Carlos Simon Foundation / INCLIVA Health Research Institute

---

**Juan Silvestre Oltra Soler**

Profesor/a Asociado de Universidad. Departament de Gen tica. Universitat de Val ncia

---

**Francesc Palau Mart nez**

Jefe de Servicio. Hospital Sant Joan de D u (Barcelona)

---

**Federico Vicente Pallard  Calatayud**

Catedr tico/a de Universidad. Departament de Fisiologia. Universitat de Val ncia

---

**Joaqu n Javier Panadero Romero**

Bioinform tico. Fundaci n para la Investigaci n del Hospital Universitario y Polit cnico La Fe de la CV

---

**Nuria Paricio Ortiz**

Catedr tico/a de Universidad. Departament de Gen tica. Universitat de Val ncia

---

**Antonio P rez Ayt s**

Medico investigador em rito en Instituto de Investigaci n Sanitaria Hospital La Fe

---

**Josep Pla Victori**

Asesor Gen tico y Coordinador de Gen tica Reproductiva - IVI-RMA

---

**Carolina Rausell Segarra**

Profesor/a Titular de Universidad. Departament de Gen tica. Universitat de Val ncia

---

**Raquel Rodr guez L pez**

Facultativo Especialista de  rea de Laboratorio de Gen tica. Servicio de An lisis Cl nicos. Centro de Diagn stico Biom dico e Imagen (CDBI) del Consorcio Hospital General de Valencia

---

**Mar a del Carmen Rubio Lluesa**

Dra. en Biolog a. Lab Director PGS, Igenomix S.L. Doctor in Biology. Lab Director PGS, Igenomix SL

---

**Joaqu n Rueda Puente**

Catedr tico/a de Universidad. Universidad Miguel Hern ndez de Elche

---

**Carlos Ruiz Lafora**

Director T cnico. Health in Code S.L.

---

**Vicente Serra Serra**

Catedr tico/a de Universidad. Departament de Pediatria, Obstetr cia i Ginecologia. Universitat de Val ncia

---

**Carlos Antonio Sim n Vall s**

Catedr tico/a de Universidad. Departament de Pediatria, Obstetr cia i Ginecologia. Universitat de Val ncia

---

**Javier Suela Rubio**

---

**Felipe Vilella Mitjana**

Investigador