

## 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>Col·laborador</b>	Fundación Carlos Simón para la Investigación en Salud de la Mujer / Genagen - Genialitas Advisory SL
<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

## Terminis

<b>Preinscripció al curs</b>	Fins a 25/09/24
<b>Data inici</b>	Octubre 24
<b>Data fi</b>	Novembre 25

## Més informació

<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 célula única

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 Pública 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 genómico

---

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.

**Anna Abulí Vidal**

Asesor Genético. Consultorio Dexeus, S.A.P

**Karina Acrich**

Board Certified Genetic Counsellor

**Salvador Francisco Aliño Pellicer**

Profesor/a Emérito de Universidad. Departament de Farmacologia. Universitat de València

**Vicente Arnau Llombart**

Profesor/a Titular de Universidad. Departament d'Informàtica. Universitat de València

**Carmen Ayuso García**

Directora Científica. Instituto de Investigación Sanitaria-FJD. (IIS-FJD., UAM) Jefa de Departamento de Genética Clínica. Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz

**José Bellver Pradas**

Profesor/a Titular de Universidad. Departament de Pediatria, Obstetrícia i Ginecologia. Universitat de València

**Ignacio Blanco Guillermo**

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

**David Blesa Jarque**

Director Desarrollo de Productos. Igenomix, S.L.

**María José Calasanz Abinzano**

Directora de la Unidad de Diagnóstico Genético Hematológico y Co-Directora Científica de CIMA LAB Diagnostics de la Universidad de Navarra. Catedrática de la Universidad de Navarra

**Carlos Camps Herrero**

Catedrático/a de Universidad. Departament de Medicina. Universitat de València

**Ángel Carracedo Álvarez**

Director de la Fundación Pública Gallega de Medicina Genómica (SERGAS).Catedrático Medicina Legal. Universidad Santiago de Compostela. Premio Rey Jaime I

**Andrés Cervantes Ruipérez**

Catedrático/a de Universidad. Departament de Medicina. Universitat de València

**Santiago Domingo del Pozo**

Jefe de Sección. Servicio de Ginecología. Hospital Universitario y Politécnico La Fe. Valencia. Asociado Asistencial de Ciencias de la Salud. Departament de Pediatria, Obstetrícia i Ginecologia. Universitat de València

**Carmen Espinós Armero**

Investigadora Jefa, Centro de Investigación Príncipe Felipe & CIBER de Enfermedades Raras

**Enrique Galán Gómez**

Jefe de Servicio de Pediatría del Hospital Materno Infantil de Badajoz. Catedrático de Pediatría. Facultad de Medicina. Universidad de Extremadura

**Francisco García García**

Farmacéutico. Farmacia Francisco García García

**Sandra García Herrero**

Doctora en biología / Igenomix, S.L.

**Javier García Planells**

Genetista. Consultor Senior. Genialitas

**Inmaculada García Robles**

Profesor/a Titular de Universidad. Departament de Genètica. Universitat de València

**José Miguel García Sagredo**

Responsable Servicio Genética Médica. Hospital Universitario Ramón y Cajal de Madrid. Profesor Asociado de Genética Médica. Universidad de Alcalá

**Antonio González-Meneses López**

Facultativo Especialista Pediatría. Hospital Virgen del Rocío. Sevilla

**Encarnación Guillén Navarro**

Profesora Asociada. Facultad Medicina Universidad de Murcia. Responsable de la Unidad de Genética Hospital Universitario

Virgen de la Arrixaca

---

**María José Herrero Cervera**

Ayudante/a Doctor/a. Departament de Farmacologia. Universitat de València

---

**Jorge Jiménez Almazán**

Bioinformatics Director in Bioinformatics. IGENOMIX, S.L.

---

**José Antonio López Guerrero**

Jefe de Servicio, Laboratorio de Biología Molecular. Fundación Instituto Valenciano de Oncología - IVO

---

**Julio César Martín Rodríguez**

Director del Laboratorio de PGD-Enfermedades Monogénicas. Ivionics, S.L.. Instituto Universitario IVI Valencia

---

**Antonio Federico Martínez Monseny**

---

**Manuel Mata Roig**

Profesor/a Titular de Universidad. Departament de Patologia. Universitat de València

---

**Ignacio Medina Castelló**

Jefe Unidad de Biología Computacional. Fundación de la C.V. Centro de Investigación Príncipe Felipe

---

**Miguel Milán Sánchez**

Biólogo. IVI Valencia, S.L. - Instituto Valenciano de Infertilidad

---

**José María Millán Salvador**

Facultativo Unidad de Genética. Instituto de Investigación Sanitaria IIS-La Fe de Valencia. Director Adjunto CIBERER-Biobank. Investigador CIBER de Enfermedades Raras (CIBERER)

---

**Lluís Montoliu José**

Investigador Científico del CSIC. Departamento de Biología Molecular y Celular

---

**Inmaculada Moreno Gimeno**

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

---

**Juan Silvestre Oltra Soler**

Profesor/a Asociado de Universidad. Departament de Genètica. Universitat de València

---

**Francesc Palau Martínez**

Jefe de Servicio. Hospital Sant Joan de Déu (Barcelona)

---

**Federico Vicente Pallardó Calatayud**

Catedrático/a de Universidad. Departament de Fisiologia. Universitat de València

---

**Joaquín Javier Panadero Romero**

Bioinformático. Fundación para la Investigación del Hospital Universitario y Politécnico La Fe de la CV

---

**Nuria Paricio Ortiz**

Catedrático/a de Universidad. Departament de Genètica. Universitat de València

---

**Antonio Pérez Aytés**

Médico investigador emérito en Instituto de Investigación Sanitaria Hospital La Fe

---

**Josep Pla Victori**

Asesor Genético y Coordinador de Genética Reproductiva - IVI-RMA

---

**Carolina Rausell Segarra**

Profesor/a Titular de Universidad. Departament de Genètica. Universitat de València

---

**Raquel Rodríguez López**

Facultativo Especialista de Área de Laboratorio de Genética. Servicio de Análisis Clínicos. Centro de Diagnóstico Biomédico e Imagen (CDBI) del Consorcio Hospital General de Valencia

---

**María del Carmen Rubio Lluasa**

Dra. en Biología. Lab Director PGS, Igenomix S.L. Doctor in Biology. Lab Director PGS, Igenomix SL

---

**Joaquín Rueda Puente**

Catedrático/a de Universidad. Universidad Miguel Hernández de Elche

---

**Carlos Ruiz Lafora**

Director Técnico. Health in Code S.L.

---

**Vicente Serra Serra**

Catedrático/a de Universidad. Departament de Pediatria, Obstetrícia i Ginecologia. Universitat de València

---

**Carlos Antonio Simón Vallés**

Catedrático/a de Universidad. Departament de Pediatria, Obstetrícia i Ginecologia. Universitat de València

---

**Javier Suela Rubio**

---

**Felipe Vilella Mitjana**

Investigador