

## DADES GENERALS

## Curs acadèmic

<b>Tipus de curs</b>	Expert Universitari
<b>Nombre de crèdits</b>	12,00 Crèdits ECTS
<b>Matrícula</b>	520 euros (import preu públic)
<b>Requisits d'accés</b>	Titulats universitaris en Medicina, Farmàcia, Biologia, Química, Bioquímica, Biotecnologia, Infermeria o qualsevol títol en Ciències de la Salut. Estudiants de últim curs de les carreres previament indicades
<b>Modalitat</b>	On-line
<b>Lloc d'impartició</b>	Aula Virtual de la Universidad de Valencia
<b>Horari</b>	Aula Virtual,

## Direcció

<b>Organitzador</b>	Departament de Genètica
<b>Direcció</b>	Manuel Pérez Alonso Profesor/a Titular de Universidad. Departament de Genètica. Universitat de València Javier García Planells Clinical Development & Scientific Advisor Rare Diseases Director

## Terminis

<b>Preinscripció al curs</b>	Fins a 15/11/2017
<b>Data inici</b>	Novembre 2017
<b>Data fi</b>	Abril 2018

## Més informació

<b>Telèfon</b>	961 603 000
<b>E-mail</b>	<a href="mailto:informacio@adeituv.es">informacio@adeituv.es</a>

## PROGRAMA

- 1.1 Estructura del Genoma Humano
- 1.2 Mecanismos de Expresión Génica
- 1.3 Patrones de Transmisión de las Enfermedades Genéticas I
- 1.4 Patrones de Transmisión de las Enfermedades Genéticas II

- 2.1 Impacto de la Genética en la Medicina
- 2.2 El árbol genealógico ¿Cómo se hace y cómo se interpreta?
- 2.3 Tipos de herencia y riesgo de recurrencia
- 2.4 Enfermedades genéticas. Dismorfología y Teratogenia  
Enfermedades genéticas y hereditarias, Dismorfología, teratología, síndrome, malformación, defectos congénitos, neonatología
- 2.5 Asesoramiento Genético en la práctica clínica Asesoramiento/consejo genético, historia clínica y familiar, árbol genealógico, antecedentes, aspectos éticos y legales de los estudios genéticos, autonomía del paciente,..
- 2.6 Identificación y manejo clínico de pacientes con enfermedades genéticas Dismorfología, anomalías menores y mayores, pruebas de cribado genómico, consejo genético, opciones reproductivas, manejo médico, guías anticipatorias de salud
- 2.7 Identificación de nuevos genes causantes de enfermedades hereditarias Análisis de ligamiento, mapeo genético, clonación posicional, genes candidatos, nuevas tecnologías,..
- 2.8 Regulación Epigenética y su Importancia Clínica. Factores epigenéticos, metilación, imprinting, inactivación de genes
- 2.9 Técnicas de Diagnóstico Molecular  
Genética Molecular, extracción de ADN, PCR, clonación, secuenciación, RT-PCR, ,...
- 2.10 Técnicas de Diagnóstico Citogenético Citogenética, cariotipo, cromosoma, bandedo, alteraciones estructurales, aneuploidías, translocaciones, inversiones, deleciones, FISH,...
- 2.11 Técnicas de Diagnóstico Genómico  
Genómica, MLPA, CGH, microarrays, Next Generation Sequencing, ...
- 2.12 Aspectos éticos y legales del diagnóstico genético  
Recomendaciones, calidad, validez clínica, ley de investigación biomédica, consentimiento informado, asesoramiento genético,

---

### 3.1 Diagnóstico Genético Prenatal

Estima de riesgos, indicaciones, técnicas invasivas, técnicas de diagnóstico prenatal, limitaciones, regulación,...

3.2 Diagnóstico Genético Preimplantacional DGP, tecnologías, célula única, biopsia embrionaria

3.3 Diagnóstico Prenatal no Invasivo

prenatal no invasivo

3.4 Aplicaciones Clínicas de la Citogenética Molecular

3.5 Aplicaciones Bioinformáticas en Genética Bioinformática I y II

3.6 Desarrollo de tratamientos para enfermedades raras: medicamentos huérfanos Medicamentos huérfanos, legislación etapas de desarrollo,

3.7 Búsqueda de tratamientos contra las enfermedades genéticas raras

Patogenia de las enfermedades raras, organismos modelo, modelos de enfermedad, búsqueda de tratamientos,...

3.8 Herramientas para la actualización de conocimientos en Genética Médica y en Genética Clínica. Bases de datos de genomas, genes, mutaciones y enfermedades, fuentes bibliográficas, navegadores del genoma (Entrez genomes, UCSC Browser, Human Variome Project...), herramientas de comunicación médico-paciente web 2.0

3.9 Farmacogenética

Farmacogenética y farmacogenómica

3.10 Medicina Personalizada . medicina personalizada, biomarcadores, estratificación, respuesta farmacológica,...

---

4.1 Genética de las enfermedades con alto riesgo cardiovascular Enfermedades cardiovasculares, factores de riesgo, dislipemias, obesidad, hipertensión, diabetes

4.2 Genética en Enfermedades de Rasgos Complejos: El caso de la Hipertensión Arterial

4.3 Genética de las Cardiopatías Enfermedades cardíacas, miocardiopatías hereditarias

4.4 Diagnóstico genético del Retraso Mental Retraso mental, síndrome del cromosoma X frágil, Prader-Willy, Angelman, imprinting,

4.5 Diagnóstico Genético de enfermedades Neuromusculares

Enfermedades neuromusculares, distrofias musculares, Duchenne, distrofia de cinturas, facioescápulohumeral, Charcot Marie Tooth

4.6 Diagnóstico Genético de enfermedades Neurosensoriales Enfermedades neurosensoriales, Síndrome de Usher, retinitis pigmentosa, sorderas hereditarias,...

4.7 Genética y Medicina Reproductiva

Medicina reproductiva, causas genéticas de infertilidad

4.8 Genética del Cáncer somático

Cáncer, cáncer hereditario, síndromes de predisposición, estima de riesgos, oncogenes, genes supresores, genes de susceptibilidad,

4.9 Genética del Cáncer Hereditario

4.10 Epigenética del Cáncer

4.11 Diagnóstico Genético de las Leucemias Agudas Neoplasias mieloides,

leucemias, linfomas, translocaciones, neoplasias hematológicas, enfermedades proliferativas

4.12 Genética de las Enfermedades Complejas

4.13 Como Abordar los Casos Clínicos 'Especiales'

4.14 Lección de clausura. Genética del envejecimiento

## PROFESSORAT

---

### Rubén D. Artero Allepuz

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

---

### María del Carmen Ayuso García

Dirección Científica. Departamento de Genética. Instituto de Investigación Sanitaria La Fe-Fundación Jiménez Díaz de Madrid (IIS-FJD)

---

### Ángel Carracedo Álvarez

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

---

### Felipe Javier Chaves Martínez

Jefe de Grupo de la Unidad de Genómica y Diagnóstico Genético. Fundación para la Investigación del Hospital Clínico de la Comunidad Valenciana (INCLIVA)

---

### Juan Cruz Cigudosa García

Jefe de grupo de Citogenética Molecular. Centro Nacional de Investigaciones Oncológicas

---

### Ana Cuesta Peredo

Responsable del Laboratorio de Citogenética. Fundación para la Investigación del Hospital Clínico de la Comunidad Valenciana (INCLIVA)

---

### Patricia Díaz Gimeno

Investigadora, Líder de investigación en Genómica Reproductiva en Fundación IVI. Researcher, Research Leader in Reproductive Genomics with the IVI Foundation

---

**Carmen Espinós Armero**

Investigadora Miguel Servet. CIBER de Enfermedades Raras (CIBERER)

---

**Manel Esteller Badosa**

Director del Programa Epigenética y Biología del Cáncer. Instituto de Investigación Biomédica de Bellvitge. Profesor Asociado. Universidad de Barcelona

---

**José Luis García Giménez**

CIBERer. Centro de Investigación Biomédica en Red (Enfermedades Raras). Dpt. Fisiología. Facultat de Medicina. Universitat de València.

---

**María García Hoyos**

Responsable Área de Genética Médica. Health in Code S.L.

---

**Javier García Planells**

Clinical Development & Scientific Advisor Rare Diseases Director

---

**José Miguel García Sagredo**

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

---

**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**

Unidad de Farmacogenética. Servicio de Farmacia. Hospital Universitari i Politècnic La Fe de Valencia

---

**Ana Lluch Hernández**

Emérita UVEG

---

**Arturo López Castel**

Director de I+D. Valentia Biopharma, S.L.

---

**Adolfo López de Munain Arregui**

Jefe de Sección del Servicio de Neurología. Hospital de Donosti

---

**José Antonio López Guerrero**

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

---

**Julio César Martín Rodríguez**

CGT Lab Director & PGD Senior Advisor. Igenomix,S.L.

---

**Francisco Martínez Castellano**

Facultativo de la Unidad de Genética y Diagnóstico Prenatal. Hospital Universitari i Politècnic La Fe de Valencia

---

**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)

---

**María Dolores Moltó Ruiz**

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

---

**Lorenzo Monserrat Iglesias**

Servicio de Cardiología. Complejo Hospitalario Universitario A Coruña. Director Científico. Health in Code, S.L. (extinguida)

---

**Federico Vicente Pallardó Calatayud**

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

---

**Carlos Paredes Cencillo**

Pediatra. Presidente de la Fundación Valenciana de Pediatría.

---

**Nuria Paricio Ortiz**

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

---

**Manuel Pérez Alonso**

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

---

**Antonio Pérez Aytés**

Medico investigador emérito en Instituto de Investigación Sanitaria Hospital La Fe

---

**Ramiro de la Cruz Quiroga**

---

Facultativo Especialista. Genética Reproductiva y Diagnóstico Prenatal. Hospital Universitario y Politécnico La Fe.

---

**Feliciano J. Ramos Fuentes**

Profesor Titular de Pediatría. Responsable del Laboratorio de Pediatría-Genética. Facultad de Medicina, Universidad de Zaragoza

---

**Josep Redón Mas**

Catedrático/a de Universidad. Departament de Medicina. 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

---

**Joaquín Rueda Puente**

Catedrático/a de Universidad. Universidad Miguel Hernández de Elche

---

**Carlos Ruiz Lafora**

Director Técnico. Health in Code S.L.

---

**Miguel Ángel Sanz Alonso**

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

---

**Eduardo Fidel Tizzano Ferrari**

Profesor Asociado. Universidad de Barcelona. Médico Adjunto. Servicio de Genética e Instituto de Investigación del Hospital San Pau (Barcelona)

---

## OBJECTIUS

Este curs té com a objectiu proporcionar coneixements bàsics en Genètica Mèdica, que són necessaris per a comprendre les aplicacions clíniques de la Genètica hui en dia.