

DATOS GENERALES

Curso académico

Tipo de curso	Diploma de Especialización
Número de créditos	26,00 Créditos ECTS
Matrícula	1.000 euros (importe precio público)
Requisitos de acceso	Licenciados y/o graduados en Medicina, Odontología, Farmacia, Biología, Bioquímica, Enfermería, Biotecnología, Ingeniería Biomédica y cualquier ingeniería superior.

Modalidad Semipresencial

Lugar de impartición Fundación QUAES

Horario

Dirección

Organizador	Departament de Patologia
Colaborador	Fundación QUAES
Dirección	Concepción López Gines Catedrático/a de Universidad. Departament de Patologia. Universitat de València Juan Carlos Triviño Pardo Responsable Unidad Bioinformática. Sistemas Genómicos, S.L

Plazos

Preinscripción al curso Hasta 14/01/2022

Fecha inicio Enero 2022

Fecha fin Mayo 2022

Más información

Teléfono 961 603 000

E-mail informacion@adeituv.es

PROGRAMA

. **Introducción. Fundamentos en genética clínica. Enfermedades monogénicas. Factores modificadores. Herencia multifactorial. Bases genéticas del cáncer.**

- Tema 1.- Presentación Enfermedades genéticas
- Tema 2.- Factores modificadores de la herencia mendeliana I
- Tema 3.- Factores modificadores de la herencia mendeliana II
- Tema 4.- Enfermedades ligadas al cromosoma X
- Tema 5.- Herencia Multifactorial
- Tema 6.- Bases genéticas del cáncer

Diagnóstico molecular y variaciones genómicas. Métodos de diagnóstico en genética clínica.

- Tema 7.- RT-PCR. Inestabilidad de microsatélites. MLPA. aCGH
- Tema 8.- Espectrometría de masas. Metilación del DNA
- Tema 9.- Microarrays genómicos y de expresión
- Tema 10.- Perfiles de microRNAs
- Tema 11.- Aspectos Técnicos y Plataformas de Secuenciación Masiva
- Tema 12.- Aplicaciones de Secuenciación Masiva

. **Bioinformática I. Acceso y uso de Bases de datos ómicas y biomédicas (sec. biológicas). Estándares de representación de la información. Aplicación al diagnóstico genómico y variaciones genómicas.**

- Tema 13.- Aplicación al diagnóstico genético y variantes genómicas: NGS I
- Tema 14.- Aplicación al diagnóstico genético y variantes genómicas: NGS II
- Tema 15.- Validación Diagnóstica
- Tema 16.- Acceso y uso de Bases de datos biomédicas (sec biológicas)
- Tema 17.- Anotación de Variantes
- Tema 18.- Estándares de Representación de la Información
- Tema 19.- Relación fenotipo ¿Genotipo. Análisis Bio-estadístico de las variantes genómicas.

Bioinformática II. Acceso y uso de Bases de datos ómicas y biomédicas (sec. regulación). Estándares de representación de la

Tema 20.- Acceso y uso de Bases de datos ómicas y biomédicas (regulación)

Tema 21.- Estándares de representación

Tema 22.- Tumores CNVs I

Tema 23.- Tumores CNVs II

Tema 24.- RNAseq y miRNA en NGS

Tema 25.- Controles de calidad en los estudios de RNAseq y miRNAs

Aplicación de tecnologías de secuenciación masiva de nueva generación al estudio de las enfermedades humanas.

Casos prácticos. Aspectos éticos y sociales.

Tema 26.- Enfermedades cardíacas genéticas heterogéneas

Tema 27.- Enfermedades neurológicas I

Tema 28.- Enfermedades neurológicas II

Tema 29.- Displasias esqueléticas. Genética

Tema 30.- Patología metabólica

Tema 31.- Patología mitocondrial

Tema 32.- Cáncer esporádico

Tema 33.- Cáncer hereditario I

Tema 34.- Cáncer hereditario II

Tema 35.- Diagnóstico en genómica reproductiva I

Tema 36.- Diagnóstico en genómica reproductiva II

Tema 37.- Consejo genético

Tema 38.- Aspectos éticos y sociales

Prácticas de bioinformática.

Los alumnos se dividirán en grupos de 4 por semana en horario de mañana y tarde

PROFESORADO

Javier Benítez Ortiz

Sistemas Genómicos, S.L

Silvia Calabuig Fariñas

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

José Miguel Cerdá Nicolás

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

Vanessa Felipe Ponce

Sistemas Genómicos, S.L

Victoria Fernández Pedrosa

Sistemas Genómicos, S.L

Elena García Mengual

Responsable de Biopsia embrionaria de Sistemas Genómicos

Jaime García Vuelta

Sistemas Genómicos, S.L

Enrique Herreras Maldonado

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

Hugo Leis Martínez

Responsable de Calidad de Sistemas Genómicos

Sergio Lois Olmo

Sistemas Genómicos, S.L

Concepción López Gines

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

Guillermo Marco Puche

Sistemas Genómicos, S.L

Antoni Matilla Dueñas

Institut d'Investigació Germans Trias i Pujol

Francisco Javier Megías Vericat

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

Daniel Monleón Salvadó

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

Óscar Rodríguez Cruz

Sistemas Genómicos, S.L

Alejandro Romera López

Sistemas Genómicos, S.L

Teresa Consuelo San Miguel Díez

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

Sonia Santillán Garzón

Sistemas Genómicos, S.L

Eva Serna García

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

Juan Carlos Triviño Pardo

Responsable Unidad Bioinformática. Sistemas Genómicos, S.L

Xavier Vendrell Montón

Responsable de Unidad de Genética Reproductiva de Sistemas Genómicos

OBJETIVOS

Las salidas profesionales que tiene el curso son:

La bioinformática clínica tiene su propia área de expansión tanto en el campo de la investigación como en el campo del diagnóstico. Se presenta como una herramienta de valor para abordar los nuevos retos planteados de la aplicación de nuevos datos de la era post-genómica.

Se presenta como una herramienta de valor para abordar los nuevos retos planteados de la aplicación de nuevos datos de la era post-genómica. Objetivos " Caracterizar e integrar el conjunto de conocimientos básicos relacionados con temas de biología molecular y genética para poder integrarlos en el campo de la informática.

" Introducir al estudiante en el campo de la programación y bases de datos con aplicación en la Bioinformática, Biología Computacional y Biomedicina.

" Formar profesionales preparados, para visualizar mediante un sólido conocimiento en las diferentes técnicas moleculares y genéticas de última generación, la aplicación hacia la informática con el fin de establecer un puente entre las disciplinas base que intervienen en el desarrollo de la bioinformática clínica.

" Introducir al estudiante en la interpretación y realización de informes derivados de la aplicación de las diferentes tecnologías