

## DATOS GENERALES

## Curso académico

<b>Tipo de curso</b>	Máster de Formación Permanente
<b>Número de créditos</b>	60,00 Créditos ECTS
<b>Matrícula</b>	950 euros (importe precio público) Para las personas que hayan finalizado y superado el Diploma de Especialización en Asesoramiento Genético y Genómica Clínica 1.900 euros (importe precio público) General
<b>Requisitos de acceso</b>	Licenciados y graduados en Ciencias de la Salud: Medicina, Farmacia, Biotecnología, Biología, Química, Bioquímica, etc; y Diplomados/Graduados en Enfermería y Psicología. Otros profesionales de la salud con la aprobación correspondiente por la Dirección Académica. Residentes y facultativos que deseen ampliar o actualizar conocimientos en Genética y sus aplicaciones a la Medicina
<b>Modalidad</b>	On-line
<b>Lugar de impartición</b>	Online
<b>Horario</b>	Online

## Dirección

<b>Organizador</b>	Departament de Pediatria, Obstetrícia i Ginecologia
<b>Dirección</b>	Carlos Antonio Simón Vallés Catedrático/a de Universidad. Departament de Pediatria, Obstetrícia i Ginecologia. Universitat de València Javier García Planells Chief Scientific Officer (CSO). Health in Code

## Plazos

<b>Preinscripción al curso</b>	Hasta 27/09/2024
<b>Fecha inicio</b>	Octubre 2024
<b>Fecha fin</b>	Septiembre 2025

## Más información

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

## PROGRAMA

## Fundamentos de genética

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

## Genética clínica

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.

### Asesoramiento genético

---

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

### Técnicas de análisis genético

---

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

### Medicina de precisión

---

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

### Bioinformática y gestión de datos genómicos

---

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,  $\Delta$ )
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

### Trabajo fin de Curso

---

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.

## PROFESORADO

### **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

### **María del Carmen Tomasa Ayuso García**

Directora Científica FIIS-FJD. Jefa del grupo de Genética y Genómica. Fundación Instituto de Investigación Sanitaria-FJD

### **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 Miguel Servet. CIBER de Enfermedades Raras (CIBERER)

### **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**

Chief Scientific Officer (CSO). Health in Code

### **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. Iviomics, 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 Simon 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**

Medico 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 Lluesa**

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

---

**OBJETIVOS**

Las salidas profesionales que tiene el curso son:

En los últimos tiempos hemos sido testigos de una impresionante revolución científica y tecnológica de la Genómica, especialmente en sus aplicaciones clínicas. La traslación de estos avances del ámbito científico al clínico requiere de un proceso de evolución constante que permita una actualización constante de conocimiento, una rápida adaptación a las nuevas capacidades tecnológicas y una intensa validación de procesos que proporcione garantías para su uso directamente en los pacientes.

Hoy en día somos capaces de generar una ingente cantidad de datos genómicos a partir de una muestra de ADN de un individuo en tiempos y costes cada vez más reducidos. El reto actual consiste en ser capaces traducir esos datos en información clínicamente útil para cada paciente e individuo y poder transmitirla de una manera clara y asequible para que puedan tomar sus propias decisiones de manera autónoma e informada sobre su salud.

Mediante el Máster de Formación Permanente de Genómica Clínica, Medicina de Precisión y Asesoramiento Genético, el profesional sanitario obtendrá una visión global y actual de la Genómica Clínica y de la Medicina de Precisión que le permitirá valorar y aplicar los últimos avances en este sector y proporcionar a sus pacientes diagnósticos más precoces y precisos y tratamientos más eficientes, repercutiendo en un mejor pronóstico y una mayor calidad de vida.

Salidas profesionales:

- Investigación en Departamentos de I+D+i de hospitales, centros sanitarios, empresas e industrias del sector biosanitario.
- Profesionales sanitarios y técnicos cualificados de centros que proporcionan servicios relacionados con el diagnóstico genético, la reproducción humana, la oncología molecular, patología, análisis clínicos, etc..
- Profesionales sanitarios y especialistas que atienden a pacientes con enfermedades genéticas, prescriben estudios o interpretan informes de análisis genéticos.
- Profesionales y técnicos cualificados de centros y empresas dedicadas a la gestión y el análisis informático de datos biológicos (Bioinformática)
- Industria farmacéutica: farmacogenética, farmacogenómica y ensayos clínicos
- Genética clínica
- Consejo genético

El Máster de Formación Permanente en Genómica Clínica, Medicina de Precisión y Asesoramiento Genético ofrece un plan de estudios integral diseñado para proporcionar a los profesionales de la salud una visión global y actualizada de la Genómica y la Medicina de Precisión, con un enfoque aplicado a la medicina actual. Del mismo modo, proporciona los conocimientos y habilidades necesarios para comunicar una información genómica compleja a los pacientes para acompañar y facilitar la toma de decisiones. tiene como objetivo proporcionar los conocimientos y competencias en Genómica y Medicina de Precisión necesarios para desenvolverse en cualquier entorno clínico, así como adquirir las habilidades necesarias para transmitir dicha información a los pacientes y ofrecerles el apoyo necesario para su toma de decisiones, a través de un adecuado Asesoramiento Genético.

Durante estas últimas décadas estamos experimentando una impresionante revolución Genómica, tanto a nivel técnico como científico, con un notable impacto en todas las áreas de la Medicina. Hoy en día conocemos más de 7000 enfermedades genéticas que afectan a todas las especialidades clínicas. Aunque la mayoría de ellas son enfermedades raras por su baja frecuencia, su elevado número y su carácter hereditario las convierte en un importante reto de Salud Pública con importantes implicaciones a nivel familiar y reproductivo.

Por todo ello, el interés de los profesionales de la salud en la Medicina Genómica está aumentando exponencialmente, ya que estos grandes desarrollos implican, con frecuencia, cambios de paradigmas, nuevos algoritmos de aplicación clínica y nuevas capacidades diagnósticas y preventivas.

Gracias al impresionante desarrollo tecnológico experimentado en el campo de la Genómica hoy en día es posible obtener la secuencia completa del genoma humano de una persona en tiempos y costes cada vez más reducidos. Esto permite obtener la información genética de cualquier individuo por un coste razonable, aunque los retos y limitaciones para interpretar y comunicar al paciente esa compleja información en un contexto clínico resultan de gran importancia.

A través de este Máster de Formación Permanente en Genómica Clínica, Medicina de Precisión y Asesoramiento Genético podrás adquirir los conocimientos básicos en genética necesarios para el manejo de pacientes con enfermedades genéticas, así como obtener una visión actualizada de la Genética clínica que te permitirá mejorar la práctica médica y la atención de tus pacientes. Este Máster está dirigido a licenciados y graduados en todas las áreas de las Ciencias de la Salud. Así como a cualquier profesional de la salud, residentes, facultativos o investigadores que deseen ampliar o actualizar conocimientos en genética clínica y sus aplicaciones a la medicina.

Actualmente resulta esencial para muchos profesionales de las distintas áreas de la medicina incrementar sus conocimientos en Genética y estar actualizados sobre aquellos aspectos que impactan en el día a día de sus pacientes. Y, de esta manera, poder ofrecerles las opciones terapéuticas más actualizadas y personalizadas, las alternativas preventivas y reproductivas disponibles e informarles de la manera más adecuada para que puedan tomar sus propias decisiones.

Los principales conocimientos, habilidades y destrezas que podrás adquirir a través del Máster de Formación Permanente en Genómica Clínica, Medicina de Precisión y Asesoramiento Genético son los siguientes:

- Conocimientos básicos de genética, estructura del Genoma Humano, bases moleculares de la herencia y los principales patrones de herencia.

- Una visión general de las principales tecnologías utilizadas a nivel clínico y a nivel de investigación.

- Metodologías y procedimientos para el análisis de grandes datos derivados del análisis del Genoma Humano y su aplicación a nivel clínico.

- Claves para la evaluación de las tecnologías de análisis genético e interpretación de informes.

- Principales aplicaciones e impacto asistencial de la Genómica en las diferentes especialidades clínicas.

- Conocimiento y experiencia sobre los principales avances de la Genómica en la Medicina de Precisión.

- Aplicaciones prometedoras sobre la implementación de una Medicina personalizada, precisa, preventiva y participativa

- Uso de la Genómica para el desarrollo de nuevas terapias y tratamientos personalizados y su aplicación en ensayos clínicos.

- Habilidades para la comunicación a pacientes de riesgos e información compleja, soporte para la toma informada de decisiones y gestión de emociones.

- Conceptos básicos de biología computacional y bioinformática.

- Conocer cómo se utilizan las herramientas computacionales en la investigación biológica y la interpretación de datos.

- Introducción a las bases de datos biológicas y su uso en análisis bioinformáticos.

- Desarrollar habilidades prácticas para utilizar herramientas y software comunes en bioinformática.

- Aspectos éticos y legales derivados de los análisis genéticos y las consecuencias del manejo de información genómica altamente sensible.

- Ejercicios prácticos de dimorfología y asesoramiento genético a través de resolución de casos prácticos, gamificación y simulación virtual.

- Puesta en práctica de los conocimientos, habilidades y capacidades mediante la realización de diferentes trabajos por asignatura y fin de máster.

- Fomentar el pensamiento crítico y la capacidad de resolver problemas en el contexto de la Genómica Clínica y Medicina Personalizada

## METODOLOGÍA

La metodología online permite trasladar la experiencia formativa al AULA VIRTUAL de la UV, donde el alumnado y el profesorado podrán adquirir e intercambiar conocimientos independientemente del momento y del lugar donde se encuentren. El Aula Virtual se constituye como un entorno de encuentro, intercambio y aprendizaje dinámico.

Los participantes disponen de una clave personalizada que permite el acceso al curso desde cualquier ordenador conectado a Internet y desde cualquier navegador Web y sistema operativo.

### MATERIALES Y RECURSOS ADECUADOS

El alumnado tiene a su disposición en el Aula Virtual todo el material didáctico que compone el programa del curso.

Además contará, en su caso, con un conjunto de recursos adicionales que van a permitir al profesorado complementar su docencia: Materiales multimedia, vídeos a través de un servicio de video streaming, archivos Powerpoint, archivos PDF, audios, diapositivas, galerías de imágenes, enlaces de interés, bibliografía, etc. que serán herramientas de apoyo para profundizar en los conocimientos del curso.

### COMUNICACIÓN CONSTANTE

Durante el desarrollo de la actividad formativa, los participantes dispondrán de diversas herramientas de comunicación, como los foros, los chats y la mensajería interna.

Los FOROS de debate son espacios compartidos por todos los participantes (alumnado y profesorado) que permiten el intercambio de ideas, así como resolver dudas, proponer debates y responder cuestiones.

También permiten intercambiar archivos para realizar actividades determinadas en grupo.

"Los foros fomentan la participación, la colaboración y el trabajo en equipo. Están siempre disponibles, el alumno decide cuándo realiza su aportación, escogiendo el momento que mejor se adapta a su horario.

Se ofrece también la posibilidad de comunicarse en tiempo real a través de un CHAT. Este mecanismo es útil cuando varios participantes deseen debatir sobre un tema en concreto de un modo simultáneo y sincrónico.

El Aula Virtual dispone de un sis

tema de VIDEOCONFERENCIA que permitirá profundizar en distintos contenidos, discutir casos prácticos, y asistir a presentaciones en las que los alumnos pueden realizar preguntas y compartir experiencias.

Un eje fundamental en la formación on line es el seguimiento personal llevado a cabo por los tutores del curso, ayudando a profundizar y afianzar los conceptos clave y resolviendo las dudas y consultas particulares a través de un sistema de TUTORÍA personal.