

## DATOS GENERALES

## Curso académico

<b>Tipo de curso</b>	Experto Universitario
<b>Número de créditos</b>	12,00 Créditos ECTS
<b>Matrícula</b>	520 euros (importe precio público)
<b>Requisitos de acceso</b>	Titulados Universitarios en Medicina, Farmacia, Biología, Química, Bioquímica, Biotecnología, Enfermería o cualquier título en Ciencias de la Salud. Estudiantes de último curso de las carreras previamente indicadas
<b>Modalidad</b>	On-line
<b>Lugar de impartición</b>	Aula Virtual de la Universidad de Valencia
<b>Horario</b>	Aula Virtual

## Dirección

<b>Organizador</b>	Departament de Genètica
<b>Dirección</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

## Plazos

<b>Preinscripción al curso</b>	Hasta 15/11/2017
<b>Fecha inicio</b>	Noviembre 2017
<b>Fecha fin</b>	Abril 2018

## Más información

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

## PROGRAMA

## Conceptos generales de genética humana

- 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

## Introducción a la genética médica

- 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 y 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,

principio de autonomía

## Aplicaciones Clínicas de la Genética

---

### 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,...

## Genética de las Enfermedades Humanas

---

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

## PROFESORADO

---

### 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)

## **OBJETIVOS**

Este curso tiene como objetivo proporcionar conocimientos básicos en Genética Médica, que son necesarios para comprender las aplicaciones clínicas de la Genética hoy en día.

## **METODOLOGÍA**

La metodología online permite trasladar la experiencia formativa al AULA VIRTUAL de ADEIT, 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 videostreaming, 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 síncrono.

El Aula Virtual de ADEIT dispone de un sistema 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.

#### EVALUACIÓN CONTINUA

Para garantizar el aprovechamiento del curso, se aplica un sistema de evaluación continua, que servirá para comprobar en qué medida el alumnado asimila los conocimientos estudiados, y su rendimiento en las distintas materias.

Con carácter general se valorará, además de la participación y el trabajo en equipo, la profundidad de las intervenciones en los foros, así como el conocimiento adquirido y demostrado a través de la realización de pruebas tales como cuestionarios tipos test, casos prácticos, actividades de desarrollo, etc.

Los participantes deberán cumplir con los requisitos y estándares de aprendizaje y dedicación establecidos por los diferentes docentes del curso.

#### SOPORTE PERSONALIZADO

El alumnado está acompañado por un conjunto de personas, servicios y recursos que le atienden y están a su disposición para facilitarle el aprendizaje.

Este colectivo incluye varias figuras, desde el Responsable académico del curso o Director del mismo, los autores de contenidos, los/las tutores/as, coordinadores del desarrollo del curso, dinamizadores y hasta el Equipo Técnico. Todos ellos participan de un modo relacionado en los procesos docentes en entornos virtuales.

Aunque es el propio alumno el que gestiona su tiempo y planifica su ritmo de estudio, todo este equipo de soporte le ayudará a que aproveche con éxito el curso, atendiendo cualquier consulta sobre metodología, plan docente y guiando su trabajo diario.