

## DATOS GENERALES

<b>Curso académico</b>	Curso 2021/2022
<b>Tipo de curso</b>	Diploma de Especialización
<b>Número de créditos</b>	26,00 Créditos ECTS
<b>Matrícula</b>	1.000 euros (importe precio público)
<b>Requisitos de acceso</b>	Licenciados y/o graduados en Medicina, Odontología, Farmacia, Biología, Bioquímica, Enfermería, Biotecnología, Ingeniería Biomédica y cualquier ingeniería superior.
<b>Modalidad</b>	Semipresencial
<b>Lugar de impartición</b>	Fundación QUAES
<b>Horario</b>	
<a href="#">Dirección</a>	
<b>Organizador</b>	Departament de Patologia
<b>Colaborador</b>	Fundación QUAES
<b>Dirección</b>	Concepción López Gines Catedrático/a de Universidad. Departament de Patologia. Universitat de València Juan Carlos Triviño Pardo Responsable Unidad Bioinformática. Sistemas Genómicos, S.L
<a href="#">Plazos</a>	
<b>Preinscripción al curso</b>	Hasta 14/01/2022
<b>Fecha inicio</b>	Enero 2022
<b>Fecha fin</b>	Mayo 2022
<a href="#">Más información</a>	
<b>Teléfono</b>	961 603 000
<b>E-mail</b>	<a href="mailto:informacion@adeituv.es">informacion@adeituv.es</a>

## PROGRAMA

[Introducción. Fundamentos en genética clásica. 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 clásica.](#)

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 genómicas 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 y Genotipo. Análisis Bio-estadístico de las variantes genómicas.

[Bioinformática II. Acceso y uso de Bases de datos genómicas y biomédicas \(sec. regulación\). Estándares de representación](#)

Tema 20.- Acceso y uso de Bases de datos 3micas y biom3dicas (regulaci3n)

Tema 21.- Est3ndares de representaci3n

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

Aplicaci3n de tecnolog3as de secuenciaci3n masiva de nueva generaci3n al estudio de las enfermedades humanas. Casos pr3cticos. Aspectos 3ticos y sociales.

Tema 26.- Enfermedades cardiacas gen3ticas heterog3neas

Tema 27.- Enfermedades neurol3gicas I

Tema 28.- Enfermedades neurol3gicas II

Tema 29.- Displasias esquel3ticas. Gen3tica

Tema 30.- Patolog3a metab3lica

Tema 31.- Patolog3a mitocondrial

Tema 32.- C3ncer espor3dico

Tema 33.- C3ncer hereditario I

Tema 34.- C3ncer hereditario II

Tema 35.- Diagn3stico en gen3mica reproductiva I

Tema 36.- Diagn3stico en gen3mica reproductiva II

Tema 37.- Consejo gen3tico

Tema 38.- Aspectos 3ticos y sociales

Pr3cticas de bioinform3tica.

Los alumnos se dividiran en grupos de 4 por semana en horario de ma±ana y tarde

## PROFESORADO

### Javier Ben3tez Ortiz

Sistemas Gen3micos, S.L

### Silvia Calabuig Fari3as

Ayudante/a Doctor/a. Departament de Patologia. Universitat de Val3ncia

### Jos3 Miguel Cerd3 Nicol3is

Catedr3tico/a de Universidad. Departament de Patologia. Universitat de Val3ncia

### Vanessa Felipe Ponce

Sistemas Gen3micos, S.L

### Victoria Fern3ndez Pedrosa

Sistemas Gen3micos, S.L

### Elena Garc3a Mengual

Responsable de Biopsia embrionaria de Sistemas Gen3micos

### Jaime Garc3a Vuelta

Sistemas Gen3micos, S.L

### Enrique Herreras Maldonado

Profesor/a Titular de Universidad. Departament de Filosofia. Universitat de Val3ncia

### Hugo Leis Mart3nez

Responsable de Calidad de Sistemas Gen3micos

### Sergio Lois Olmo

Sistemas Gen3micos, S.L

### Concepci3n L3pez Gines

Catedr3tico/a de Universidad. Departament de Patologia. Universitat de Val3ncia

### Guillermo Marco Puche

Sistemas Gen3micos, S.L

### Antoni Matilla Due3as

Institut d'Investigaci3 Germants Trias i Pujol

### Francisco Javier Meg3as Vericat

Profesor/a Titular de Universidad. Departament de Patologia. Universitat de Val3ncia

### Daniel Monle3n Salvad3

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

**Áscar Rodríguez Cruz**

Sistemas Genómicos, S.L

**Alejandro Romera López**

Sistemas Genómicos, S.L

**Teresa Consuelo San Miguel Díaz**

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