

genotipia III I

**CURSO**

**UNA VISIÓN 360°  
DE LA MEDICINA  
GENÓMICA**



imegen

# 1. INTRODUCCIÓN

En los últimos años, el área de la Genética ha experimentado una auténtica revolución. Los numerosos avances científicos en la comprensión y análisis del material hereditario han tenido un impacto importante en la medicina, de forma que en la actualidad, la genética ya se aplica a nivel diagnóstico y pronóstico en el manejo de numerosas enfermedades genéticas.

El genoma humano contiene la información necesaria para el desarrollo y correcto funcionamiento del individuo. Las variaciones en nuestro genoma definen muchas de nuestras características, con mayor o menor participación de los factores ambientales. Estas variaciones influyen tanto en aspectos físicos como fisiológicos, por lo que pueden tener consecuencias importantes para la salud. Cuando se considera la Genética Aplicada a la Salud, el análisis del material hereditario puede proporcionar información relevante sobre las causas de una enfermedad, ayudar a decidir cuál es el tratamiento más adecuado o informar sobre la posibilidad de una respuesta adversa a un fármaco concreto.

La Genética proporciona herramientas de gran utilidad a la práctica clínica. Sin embargo, su rápido avance favorece que se genere un desfase importante entre el conocimiento básico adquirido y sus aplicaciones directas en la práctica clínica diaria.

El diagnóstico precoz, el uso de medidas preventivas y el manejo de una información adecuada permiten reducir significativamente el impacto de las enfermedades genética en el paciente, la aparición de nuevos casos en una misma familia, el uso de medidas diagnósticas o terapéuticas redundantes o poco eficaces y por tanto la optimización de los recursos disponibles.

En este contexto resulta necesario que los profesionales de la salud dispongan de conocimientos básicos sobre genética humana que les permitan entender cómo se producen las enfermedades genéticas, cómo se pueden identificar estas enfermedades y cuáles son las opciones diagnósticas o terapéuticas disponibles para los pacientes y sus familias.

## 2. OBJETIVOS DEL CURSO

### 1. Objetivo general

El objetivo principal de este curso es proporcionar los conocimientos de Genética necesarios para poder comprender la las bases patofisiológicas de las enfermedades genéticas, saber identificarlas y conocer las más avanzadas estrategias de diagnóstico, pronóstico y tratamiento de estas enfermedades y entender las implicaciones clínicas, familiares y sociales que pueden tener.

## 2. Objetivos específicos

Adquisición de conocimientos básicos en:

- Genética Humana: como está organizada la información genética, cómo se expresan los genes y cómo se heredan.
- Principios de la Secuenciación de Sanger y análisis de la información que se obtiene.
- Conocer las diferencias de la secuenciación de Sanger con respecto a las innovadoras técnicas de secuenciación masiva.
- Aplicación de la secuenciación masiva en el diagnóstico genético.
- Interpretación de los resultados obtenidos mediante las técnicas de PCR, TP-PCR y electroforesis capilar para la determinación de mutaciones dinámicas asociadas a enfermedades principalmente neurodegenerativas.
- Saber el fundamento de la técnica MLPA, y su posterior interpretación de los datos para el análisis de deleciones y duplicaciones.
- Principio del método CGX array y su aplicación.
- Aplicaciones de la bioinformática para el procesado de datos en el ámbito del diagnóstico genético.
- Conocer las bases del diagnóstico tanto prenatal como prenatal no invasivo.
- Reconocer la calidad en el diagnóstico genético a los que puede optar un laboratorio clínico.
- Iniciación a la técnica CRISPR-Cas9 como herramienta de edición génica.

## 3. DIRIGIDO A

Titulados en Medicina, Farmacia, Biología, Química, Bioquímica, Biotecnología, Enfermería o cualquier título en Ciencias de la Salud.

## 4. PROFESORADO



M. CARMEN ÁLVAREZ ABRIL  
Directora de Proyectos  
Instituto de Medicina Genómica  
Valencia



ANA ARTECHE LÓPEZ  
Adjunto de Genética Médica  
Instituto de Medicina Genómica  
Valencia



LAURA CABRERA PASCUAL  
Adjunto de Genética Médica  
Instituto de Medicina Genómica  
Valencia



RAQUEL CARRERO PLANES  
Responsable de Calidad  
Instituto de Medicina Genómica  
Valencia



MARÍA GARCÍA HOYOS  
Responsable de Genética Médica  
Instituto de Medicina Genómica  
Valencia



JAVIER GARCÍA-PLANELLS  
Director Científico  
Instituto de Medicina Genómica  
Valencia



ANNA GÓMEZ CASTELLÓ  
Adjunto de Genética Médica  
Instituto de Medicina Genómica  
Valencia



MARIÁN LÁZARO PÉREZ  
Adjunto de Genética Médica  
Instituto de Medicina Genómica  
Valencia



CARLOS MACKINTOSH GINEL  
Coordinador de Proyectos I+D  
Instituto de Medicina Genómica  
Valencia



PABLO MARÍN-GARCÍA  
Responsable de Bioinformática  
Instituto de Medicina Genómica  
Valencia



**MERCHE MOLERO ROZALÉN**  
Adjunto de Genética Médica  
Instituto de Medicina Genómica  
Valencia



**CARLOS RUIZ LAFORA**  
Director Técnico y de Calidad  
Instituto de Medicina Genómica  
Valencia

## 5. TEMARIO

### 1. Introducción al diagnóstico genético

En esta sesión conoceremos conceptos básicos del diagnóstico genético como son los genes, los cromosomas y el genoma. Además, hablaremos de las enfermedades hereditarias conociendo su clasificación y su patrón de herencia.

**M<sup>a</sup> Carmen Álvarez Abril, PHD**  
Project Manager

### 2. Secuenciación de Sanger. Del laboratorio a los informes

Este capítulo del curso trata sobre la secuenciación de Sanger y su aplicación en el diagnóstico genético. Se describen los principios de la técnica, los distintos tipos de cambios que pueden detectarse, cómo deben clasificarse dichos cambios y finalmente, cómo deben informarse.

**Laura Cabrera Pascual**  
Adjunto de Genética Médica

### 3. Secuenciación de Sanger vs Secuenciación masiva

La secuenciación NGS (Next Generation Sequencing) proporciona millones de secuencias de ADN en un único ensayo, reduciendo considerablemente tiempos y costes. Su aplicación clínica está suponiendo una gran revolución en la medicina gracias a su increíble potencial. En este momento, resulta imprescindible adquirir la experiencia y conocimientos necesarios sobre esta materia para afrontar los nuevos retos a los que nos enfrentamos para su uso clínico extensivo y rutinario.

**Javier García-Planells, PhD**

Director Científico

### 4. NextGeneDx. Aplicación de la secuenciación masiva al diagnóstico genético

La clase trata de las distintas tecnologías de secuenciación masiva y su aplicación al diagnóstico clínico de enfermedades genéticas, así como de la estrategia diagnóstica diseñada en IMEGEN, NextGeneDx, que permite el diagnóstico de enfermedades tanto monogénicas como multigénicas con una precisión semejante a la secuenciación por Sanger.

**Marián Lázaro Pérez**

Adjunto de Genética Médica

### 5. Otras aplicaciones de la secuenciación masiva al diagnóstico genético

Tras la aparición de las tecnologías de secuenciación masiva o NGS son muchas las aplicaciones que se están desarrollando para su aplicación en el diagnóstico genético. ¿Cuál de ellas proporciona más información clínicamente útil? ¿Cuál proporciona menor incertidumbre diagnóstica? ¿cuál es más coste-eficaz? En definitiva, ¿cuál de ellas da mejor respuesta al problema clínico de mi paciente? Aunque estas respuestas no son sencillas, en este tema te ayudaremos a tener criterio para poder tomar tu propia decisión.

**Javier García-Planells, PhD**

Director Científico

### 6. Mutaciones dinámicas. Del laboratorio a los informes

El contenido de la clase trata de las mutaciones dinámicas, asociadas a enfermedades principalmente neurodegenerativas; y su objetivo es proporcionar las bases de cómo interpretar los resultados de su análisis mediante las técnicas de PCR, TP-PCR y

electroforesis capilar, para llegar al diagnóstico genético de estas enfermedades a través de ejemplos prácticos.

**Merche Molero Rozalén**  
Adjunto de Genética Médica

## 7. MLPA. Del laboratorio a los informes

En esta clase tratamos el análisis de grandes deleciones y duplicaciones mediante MLPA. Se tratará el fundamento de la técnica, como se analizan e interpretan los resultados, así como las distintas aplicaciones clínicas que tiene.

**Anna Gómez**  
Adjunto de Genética Médica

## 8. CGX array. Del laboratorio a los informes

Durante esta clase se va a tratar de explicar de forma resumida en qué consiste técnicamente el CGH array, cómo interpretar los resultados y cuáles son sus principales indicaciones clínicas y para qué casos está especialmente indicado el uso del CGH array como técnica diagnóstica.

**Maria Garcia-Hoyos, PhD**  
Responsable de Genética Médica

## 9. Otras aplicaciones de la PCR al diagnóstico genético

Este tema proporciona una breve introducción a la PCR y PCR a tiempo real y trata su aplicación en la detección de mutaciones frecuentes y la cuantificación de distintas regiones de interés en el diagnóstico genético. También introduce los conceptos básicos de la PCR digital y su empleo en el diagnóstico.

**Carlos Ruiz Lafora, PhD**  
Director Técnico

## 10. Bioinformática asociada al diagnóstico genético

Uno de los pasos fundamentales para el estudio de los datos genómicos en clínica es el procesamiento bioinformático para la gestión automática de control de calidad y búsqueda de mutaciones funcionales que puedan explicar el fenotipo descrito. Para este proceso es crucial tener información lo más completa posible y para ello es imprescindible acceder al contenido de las diversas bases de datos genómicas y clínicas y extraer su información de manera programática.

**Pablo Marin-Garcia, PhD**  
Responsable Dpto. Bioinformática



## 11. Gestión de datos genómicos

Para un correcto diagnóstico genético es esencial tener unos parámetros de calidad interna y tener unos flujos de trabajo que evalúen la calidad de todos los pasos bioinformáticos de un ensayo de NGS. En esta charla veremos los pasos estándar para el genotipado de diagnóstico genético y sus correspondientes controles de calidad. Y aprenderemos también cuales son los principales formatos estándar de fichero usados en NG.

**Pablo Marin-Garcia, PhD**

Responsable Dpto. Bioinformática

## 12. Diagnóstico prenatal

El Diagnóstico Prenatal es el conjunto de acciones clínicas que tienen como fin diagnosticar antes del parto cualquier anomalía congénita. Un porcentaje importante de estas anomalías congénitas son de causa genética. La incorporación de la Genética al Diagnóstico Prenatal está contribuyendo notablemente en sus capacidades y eficacia en la prevención de los defectos congénitos, una de las principales causas de morbimortalidad en las sociedades desarrolladas.

**Javier García-Planells, PhD**

Director Científico

## 13. Diagnóstico prenatal no invasivo

El test prenatal no invasivo (NIPT) se trata de un test de cribado no invasivo para la detección precoz de aneuploidías de los cromosomas 13, 18, 21, X e Y a partir de una muestra de sangre periférica materna. A pesar de que no sustituye los métodos de cribado convencionales, tiene un mayor valor predictivo positivo que éstos para la detección de aneuploidías de los cromosomas 18 y 21. El test NIPT-IMEGEN lleva a cabo un estudio directo del ADN en plasma materno mediante el análisis de más de 13.000 SNPs, dotándole de numerosas ventajas con respecto a los otros test de NIPT.

**Ana Arteche López**

Especialista Análisis Clínicos

Adjunto de Genética Médica

## 14. Calidad en el Diagnóstico Genético

En esta charla vamos a describir los distintos esquemas de reconocimiento de la calidad a los que puede optar un laboratorio clínico, desde la certificación por la norma ISO 9001 o el estándar de la AEGH, hasta la acreditación por la ISO 15189.

Comentaremos los requisitos de gestión y analizaremos en detalle los requisitos técnicos de la norma ISO 15189.

**Raquel Carrero Planes**  
Responsable de Calidad

## 15. CRISPR-Cas: Método para la edición de genes

Introducción conceptual a la técnica CRISPR-Cas9 como herramienta de edición génica. Nociones básicas sobre su origen, mecanismo y aplicaciones.

**Carlos Mackintosh Ginel, PhD**  
Coordinador de Proyectos I+D

# 6. METODOLOGÍA

## 1. Recursos audiovisuales

Cada una de las clases consta de un vídeo en el que cada profesor explica el contenido del tema asignado. El alumno tiene acceso a estos vídeos a través del Aula Virtual, donde también dispone de las presentaciones en formato pdf de los profesores, así como los materiales docentes adicionales.

## 2. Dinámica de clases

El acceso a las clases se obtiene en el momento de la compra y el horario para visualizar cada uno de los vídeos de las sesiones es completamente libre, de modo que el alumno puede organizar su propio estudio. Las dudas se resuelven a través de tutorías y foros en el Aula Virtual.

## 3. Control de Participación

El aprovechamiento de las clases y la participación online se evalúan mediante el control de acceso de Aula Virtual de cada alumno, el tiempo utilizado y su participación en los foros y actividades.

#### 4. Evaluación

Durante el curso el alumno irá respondiendo cuestionarios asociados a cada tema. Para obtener el certificado será necesario superar con éxito cada uno de los cuestionarios que el alumno encontrará a lo largo del programa formativo.

Más información: [www.genotipia.com](http://www.genotipia.com)

Síguenos en:



---

genotipia III I



imegen

---

[www.genotipia.com](http://www.genotipia.com)