

genotipia III I

TÍTULO
EXPERTO
UNIVERSITARIO
EN GENÉTICA
MÉDICA
Y GENÓMICA

Directores

Dra. Amparo Tolosa Montero
Dirección Científica
GENOTIPIA



UCAM
UNIVERSIDAD
CATÓLICA DE MURCIA

ÍNDICE

1. INTRODUCCIÓN.....	3
2. OBJETIVOS DEL CURSO.....	4
1. OBJETIVO GENERAL	4
2. OBJETIVOS ESPECÍFICOS	4
3. TEMARIO	5
4. PROFESORADO	7
5. METODOLOGÍA	13
5.1.CLASES PRESENCIALES	13
5.2.PARTICIPACIÓN	13
5.3.EVALUACIÓN	14

1. INTRODUCCIÓN

En estos últimos años la Genética está viviendo una auténtica revolución, teniendo un gran impacto en la Medicina. Actualmente, la Genética se está aplicando a nivel diagnóstico y pronóstico de un gran número de enfermedades genéticas. Los nuevos avances en esta área y el preciso diagnóstico y caracterización de muchas enfermedades genéticas van a permitir el planteamiento de nuevas estrategias terapéuticas y afianzar las bases de una Medicina Personalizada. El incremento en la precisión y precocidad del diagnóstico de este tipo de enfermedades proporciona importantes ventajas desde el punto de vista del pronóstico, de la prevención, incluso de la terapia de un número creciente de patologías, lo que contribuye a una reducción de la morbimortalidad de este tipo de enfermedades genéticas, a un incremento en la calidad de vida de este tipo de pacientes y a una mayor racionalización de las pruebas diagnósticas o de determinadas medidas terapéuticas.

Debemos tener en cuenta que, en la actualidad, conocemos más de 6.000 enfermedades humanas con un marcado componente genético, de las cuales un elevado porcentaje son hereditarias. La práctica totalidad de estas enfermedades son catalogadas como enfermedades raras debido a su baja frecuencia. Sin embargo, si tomamos todas ellas en su conjunto, su impacto social es muy grande llegando a afectar a entre el 3-8% de la población.

Los rápidos avances de las investigaciones en este campo favorecen que se genere un desfase importante entre las posibilidades científicas y sus aplicaciones directas en la práctica clínica diaria. Además, estas investigaciones generan la aparición de nuevos campos de aplicación que requieren una gran especialización. En este contexto resulta necesario para los profesionales de la Salud tener unos conocimientos básicos sobre la Genética y en especial de la Genética Humana, para poder entender las bases patofisiológicas de un gran número de enfermedades genéticas, sus particularidades e implicaciones clínicas, familiares y sociales, aprender a identificarlas y estar actualizado sobre las posibilidades diagnósticas, pronósticas y terapéuticas de un número creciente de enfermedades genéticas.

Hasta la fecha, los esfuerzos diagnósticos se han centrado en las enfermedades monogénicas y se disponen de protocolos diagnósticos para cerca de 2.000 enfermedades. Las principales dificultades diagnósticas radican en que suelen tratarse de protocolos artesanales desarrollados por los propios laboratorios de diagnóstico o de investigación, lo que implica una gran dedicación de tiempo y su eficacia depende altamente de la pericia, habilidad y experiencia de los doctores implicados en dicho diagnóstico. Además, al tratarse normalmente de desarrollos basados

en investigaciones recientes, la escasez y heterogeneidad de las fuentes de información disponibles genera grandes lagunas de incertidumbre diagnóstica. Sin embargo, cabe destacar que el conjunto de enfermedades más frecuentes y las que mayor impacto ejercen en la población son precisamente las enfermedades multigénicas y multifactoriales, entre las cuales encontramos algunas tan frecuentes como las enfermedades cardiovasculares, neuromusculares, neurodegenerativas (Alzheimer, Parkinson, etc.), el retraso mental, el asma o el cáncer.

2. OBJETIVOS DEL CURSO

1. Objetivo General

Proporcionar los conocimientos de Genética suficientes para poder comprender sus aplicaciones clínicas actuales, las limitaciones de las nuevas tecnologías disponibles y las líneas de investigación aplicada más prometedoras. Por una parte, se pretende reducir el importante desfase existente entre los avances científicos en el campo de la Genética y sus aplicaciones a la práctica clínica rutinaria. Por otra parte, el curso tiene la intención de proporcionar las capacidades y habilidades necesarias para poder identificar pacientes con enfermedades hereditarias y canalizar adecuadamente su manejo clínico. El diagnóstico precoz, el uso de medidas preventivas y el manejo de una información adecuada permiten reducir significativamente el impacto de estas patologías 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.

2. Objetivos específicos

Adquisición de conocimientos básicos en:

- Genética Humana: como está organizada la información genética, como se expresan los genes y como se heredan.
- Aplicaciones de la Genética a la Medicina: Identificación, diagnóstico clínico y manejo clínico de las enfermedades genéticas.
- Conocer la naturaleza hereditaria de las enfermedades genéticas y sus mecanismos de transmisión.
- Prevalencia, epidemiología y etiología de las enfermedades genéticas.
- Asesoramiento genético, elaboración de un árbol genealógico, patrones de herencia, estima de riesgos genéticos, comunicación al paciente de la información, etc.

- Técnicas de diagnóstico genético: Citogenética, genética molecular y genómica.
- Interpretación de resultados.
- Investigación genética y genómica.
- Principios éticos y legislativos relacionados con los estudios genéticos.

Ampliación de conocimientos especializados en aplicaciones clínicas actuales de la Genética Humana en áreas de tanta importancia como el retraso mental, enfermedades neuromusculares, enfermedades neurosensoriales, enfermedades cardiológicas y cardiovasculares, diagnóstico prenatal, diagnóstico preimplantacional, genética reproductiva, cáncer, leucemias, medicina personalizada y farmacogenética, tratamientos contra las enfermedades genéticas, etc.

3. TEMARIO

MÓDULO 1. 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
- 1.5 Regulación epigenética y su importancia clínica
- 1.6 Herramientas para la actualización de conocimientos en genética médica y en genética clínica
- 1.7 El árbol genealógico ¿Cómo se hace y cómo se interpreta?
- 1.8 Tipos de herencia y riesgo de recurrencia

MÓDULO 2: TÉCNICAS DE DIAGNÓSTICO GENÉTICO Y GENÓMICO

- 2.1 Técnicas de diagnóstico molecular
- 2.2 Técnicas de diagnóstico genómico
- 2.3 Aplicaciones clínicas de la citogenética molecular
- 2.4 Análisis bioinformático en secuenciación masiva

MÓDULO 3: DIAGNÓSTICO PRENATAL

- 3.1 Diagnóstico genético prenatal
- 3.2 Diagnóstico prenatal no invasivo
- 3.3 Diagnóstico genético preimplantacional

MÓDULO 4. APLICACIONES DE LA GENÉTICA Y LA GENÓMICA EN MEDICINA

- 4.1 Identificación de nuevos genes causantes de enfermedades hereditarias
- 4.2 Asesoramiento genético en reproducción
- 4.3 Identificación y manejo clínico de pacientes con enfermedades genéticas en neonatología
- 4.4 Medicina reproductiva genómica
- 4.5 Genética forense

MÓDULO 5. FARMACOGENÉTICA Y MEDICINA PERSONALIZADA

- 5.1 Farmacogenética y medicina personalizada
- 5.2 Medicina personalizada de gliomas
- 5.3 Medicina personalizada en cáncer de pulmón

MÓDULO 6. GENÉTICA DEL CÁNCER

- 6.1 Genética del cáncer hereditario
- 6.2 Genética del cáncer somático
- 6.3 Genética de las leucemias agudas
- 6.4 Epigenética del cáncer

MÓDULO 7. GENÉTICA DE LAS ENFERMEDADES HUMANAS

- 7.1 Genética de enfermedades con alto riesgo cardiovascular: Foco en Obesidad y diabetes
- 7.2 Genética de las cardiopatías
- 7.3 Genética de la discapacidad intelectual
- 7.4 Genética de las enfermedades neuromusculares
- 7.5 Genética de las enfermedades neurosensoriales

7.6 Genética de las enfermedades complejas

MÓDULO 8. ENFERMEDADES RARAS

8.1 Búsqueda de tratamientos contra las enfermedades genéticas raras

8.2 Tratamiento para enfermedades raras: I+D+i en medicamentos huérfanos

MÓDULO 9. ASPECTOS ÉTICOS SOCIALES Y LEGALES DE LA GENÉTICA EN MEDICINA

9.1 Aspectos éticos y legales del diagnóstico genético

9.1 Aspectos jurídicos en genética médica

CUESTIONARIOS Y EXAMEN FINAL

4. PROFESORADO

RUBÉN ARTERO ALLEPUZ

*Profesor Titular de Universidad
Departamento de Genética
Universidad de Valencia*

MERCEDES ALER GAY

*Doctora en Medicina. Experta en Genética Forense
Sección de Genética Forense y Criminalística.
Instituto de Medicina Legal de Valencia*

MARÍA DEL CARMEN AYUSO GARCÍA

*Directora Científica UAM IIS-FJD
Jefe de Servicio Genética Médica HU
Fundación Jiménez Díaz, CIBERER*

FELIPE JAVIER CHAVES MARTÍNEZ

*Coordinador de la Unidad de Genotipado y Diagnóstico Genético
Fundación para Investigación Hospital Clínico Universitario de Valencia-INCLIVA*

JUAN CRUZ CIGUDOSA GARCÍA

*CSO & Co-founder
NIMGenetics
Presidente
Asociación Española de Genética Humana*

PATRICIA DÍAZ GIMENO

Investigadora líder

Grupo Medicina Reproductiva Genómica y de Sistemas

IVI-RMA global Fundación IVI / Instituto de investigación Sanitaria La Fe

CARMEN ÁNGELES ESPINÓS ARNERO

Directora Científico

Genómica y Genética Traslacional

Centro de Investigación Príncipe Felipe (Valencia) Investigadora Miguel Servet

CIBER de Enfermedades Raras (CIBERER)

MANEL ESTELLER BADOSA

Director

Instituto de Investigación contra la Leucemia Josep Carreras

Catedrático

Universidad de Barcelona

Premio Rey Jaime I

JAIME FONT DE MORA

Jefe de Laboratorio

Investigación Clínica y Traslacional en Cáncer

Hospital Universitario y Politécnico La Fe de Valencia

JOSE LUIS GARCÍA GIMENEZ

Director ejecutivo

EPIDISEASE

Investigador post-doctoral del CIBERER

Investigador del Instituto de Investigación Sanitaria INCLIVA.

MARÍA GARCÍA HOYOS

Responsable Área de Genética Médica

Instituto de Medicina Genómica Valencia

PATRICIA GOMEZ CARRETERO

Adjunto Genética Médica

Instituto de Medicina Genómica Valenci

MARÍA JOSÉ HERRERO CERVERA

Investigadora

Grupo farmacogenética

Instituto de Investigación

Hospital Universitario y Politécnico La Fe de Valencia

ARTURO LÓPEZ CASTEL

I+D Project Manager

Grupo Investigación Genómica Traslacional

Universidad de Valencia

ADOLFO LÓPEZ DE MUNAIN ARREGUI

*Jefe de Sección del Servicio de Neurología Hospital de Donosti
Investigador principal
Instituto De Investigación Sanitaria Biodonostia*

JOSÉ ANTONIO LÓPEZ GUERRERO

*Jefe Clínico del Laboratorio de Biología Molecular
Director Científico del Biobanco
Fundación Instituto Valenciano de Oncología – IVO*

JULIO CÉSAR MARTÍN RODRÍGUEZ

*CGT Lab Director & PGD Senior Advisor
Igenomix, S.L
Valencia*

FRANCISCO MARTÍNEZ CASTELLANO

*Facultativo Unidad de Genética y Diagnóstico Prenatal
Hospital Universitario i Politécnico La Fe de Valencia*

LUZ MARÍA MARTÍNEZ VELENCOSO

*Profesor Titular de Universidad Derecho Civil
Universidad de Valencia*

MIGUEL ÁNGEL GARCÍA

*Profesor asociado
Departamento de Genética
Universidad de Valencia*

LORENZO MONSERRAT IGLESIAS

*Director Científico
Health in Code*

NURIA PARICIO ORTIZ

*Profesor Titular de Universidad
Departamento de Genética Universidad de Valencia*

PURIFICACIÓN MARÍN-REINA

*Responsable Consulta Dismorfología y Asesoramiento Genético-Reproductor
Médico adjunto de pediatría
Hospital Universitario y Politécnico La Fe de Valencia*

RAMIRO QUIROGA DE LA CRUZ

*Médico Adjunto
Servicio Obstetricia y Ginecología
Hospital Universitario i Politécnico La Fe de Valencia*

FELICIANO RAMOS FUENTES

*Catedrático pediatría
Facultad de Medicina, Universidad de Zaragoza
Servicio de pediatría
Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa*

AMPARO TOLOSA MONTERO

*Coordinación editorial
Dirección científica
Genotipia*

RAQUEL RODRÍGUEZ LÓPEZ

*Facultativo Especialista de Área de Laboratorio de Genética Servicio de Análisis Clínicos
Centro de Diagnóstico Biomédico e Imagen (CDBI)
Consortio Hospital General de Valencia*

CARLOS RUIZ LAFORA

*Director Técnico
Instituto de Medicina Genómica Valencia*

MIGUEL ÁNGEL SANZ ALONSO

*Catedrático de Universidad
Departamento de Medicina
Universidad de Valencia*

ANTONI BORREL I VILASECA

*Médico Consultor Senior
Servicio Medicina Materno-Fetal
Hospital Clinic de Barcelona
Profesor Asociado Universidad de Barcelona*

PABLO MARÍN GARCÍA

*Director de bioinformática
KANTERON*

ISABEL CHIRIVELLA GONZALEZ

*Especialista en Oncología Médica
Responsable unidad de Consejo Genética en Cancer
Hospital Clínico Universitario de Valencia*

CARLOS CAMPS HERRERO

*Jefe del Servicio de Oncología Médica
Hospital General Universitario de Valencia*

JOSE MARÍA MILLÁN SALVADOR

*Investigador principal
Instituto de Investigación Sanitaria
Hospital Universitario y Politécnico La Fe*

5. METODOLOGÍA

1. Clases Online

Todas las clases se van dejando a disposición del estudiante en el Aula Virtual para que puedan trabajar las sesiones de forma flexible.

Las clases serán impartidas por diferentes profesores, expertos en la materia.

2. Participación

Los alumnos podrán intercambiar puntos de vista con sus compañeros a través de los foros de debate habilitados en el aula virtual.

3. Evaluación

Los alumnos son evaluados a través de un examen tipo test que se realiza al final del curso. El examen incluye entre 2 y 4 preguntas de cada tema y se realiza vía online (en horario libre pero en las fechas señaladas en la programación) a través de la plataforma virtual.

Además, de forma voluntaria, el alumno podrá responder a los cuestionarios disponibles al finalizar cada uno de los módulos, que servirán para subir la nota hasta un punto.

Más info: www.genotipia.com

Síguenos en:



UCAM
UNIVERSIDAD
CATÓLICA DE MURCIA

genotipia III I

www.genotipia.com