

genotipia III I

**TÍTULO**

**UNA VISIÓN**

**360º DE LA MEDICINA**

**GENÓMICA**



**imegen**

# 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.

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.

## 2. OBJETIVOS DEL CURSO

### 1. Objetivo general

Proporcionar los conocimientos de Genética necesarios para poder comprender las bases patofisiológicas de las enfermedades genéticas, identificarlas y dominar las más avanzadas posibilidades de diagnóstico, pronóstico y tratamiento, así como conocer las implicaciones clínicas, familiares y sociales que puede tener.

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.
- 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. TEMARIO

### 1. Introducción al diagnóstico genético

En esta sesión conoceremos elementos 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 Medicina gracias a su increíble potencial. En este momento, resulta imprescindible adquirir la experiencia y conocimientos necesarios 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 ella 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 dar 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 que consiste técnicamente el CGH array, como interpretar los resultados y cuáles son sus principales indicaciones clínicas, para que 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

Aplicaciones de la PCR al diagnóstico genético: La presentación hace una breve introducción de la PCR y PCR a tiempo real, de su aplicación en la detección de mutaciones frecuentes y la cuantificación de distintas regiones de interés en el diagnóstico genético. También se 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 procesado 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 mas 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 screening 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 screening 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

## 5. 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



## 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.

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

Síguenos en:



**imegen**

genOTIPiA III I

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