

DADES GENERALS

Curs acadèmic

Tipus de curs	Diploma d'Especialització
Nombre de crèdits	26,00 Crèdits ECTS
Matrícula	1.000 euros (import preu públic)
Requisits d'accés	Llicenciats i/o graduats en Medicina, Odontologia, Farmàcia, Biologia, Bioquímica, Infermeria, Biotecnologia, Enginyeria Biomèdica i qualsevol enginyeria superior.
Modalitat	Semipresencial
Lloc d'impartició	Fundación QUAES
Horari	

Direcció

Organitzador	Departament de Patologia
Col·laborador	Fundación QUAES
Direcció	Concepción López Gines Catedrático/a de Universidad. Departament de Patologia. Universitat de València Juan Carlos Triviño Pardo Responsable Unidad Bioinformática. Sistemas Genómicos, S.L

Terminis

Preinscripció al curs	Fins a 14/01/2022
Data inici	Gener 2022
Data fi	Maig 2022

Més informació

Telèfon	961 603 000
E-mail	informacio@adeituv.es

PROGRAMA

. Introducció. Fonaments en genètica clínica. Malalties monogèniques. Factors modificadors. Herència multifactorial. Bases genètiques del càncer.

- Tema 1.- Presentació Malalties genètiques
- Tema 2.- Factors modificadors de l'herència mendeliana I
- Tema 3.- Factors modificadors de l'herència mendeliana II
- Tema 4.- Malalties lligades al cromosoma X
- Tema 5.- Herència Multifactorial
- Tema 6.- Bases genètiques del càncer

Diagnòstic molecular i variacions genòmiques. Mètodes de diagnòstic en genètica clínica.

- Tema 7.- RT-PCR. Inestabilitat de microsatèl·lits. MLPA. aCGH
- Tema 8.- Espectrometria de masses. Metilació del DNA
- Tema 9.- Bioxips genòmics i d'expressió
- Tema 10.- Perfils de microRNAs
- Tema 11.- Aspectes Tècnics i Plataformes de Seqüenciació Massiva
- Tema 12.- Aplicacions de Seqüenciació Massiva

. Bioinformàtica I. Accés i ús de Bases de dades ómicas i biomèdiques (sec. biològiques). Estàndards de representació de la informació. Aplicació al diagnòstic genòmic i variacions genòmiques.

- Tema 13.- Aplicació al diagnòstic genètic i variants genòmiques: NGS I
- Tema 14.- Aplicació al diagnòstic genètic i variants genòmiques: NGS II
- Tema 15.- Validació Diagnòstica
- Tema 16.- Accés i ús de Bases de dades biomèdiques (sec biològiques)
- Tema 17.- Anotació de Variants
- Tema 18.- Estàndards de Representació de la Informació
- Tema 19.- Relació fenotip Genotip. Anàlisi Bio-estadístico de les variants genòmiques.

Bioinformàtica II. Accés i ús de Bases de dades ómicas i biomèdiques (sec. regulació). Estàndards de representació de la

Tema 20.- Accés i ús de Bases de dades ómicas i biomèdiques (regulació)

Tema 21.- Estàndards de representació

Tema 22.- Tumors CNVs I

Tema 23.- Tumors CNVs II

Tema 24.- RNAseq i miRNA en NGS

Tema 25.- Controls de qualitat en els estudis de RNAseq i miRNAs

Aplicació de tecnologies de seqüenciació massiva de nova generació a l'estudi de les malalties humanes. Casos pràctics. Aspectes ètics i socials.

Tema 26.- Malalties cardíques genètiques heterogènies

Tema 27.- Malalties neurològiques I

Tema 28.- Malalties neurològiques II

Tema 29.- Displàsies esquelètiques. Genètica

Tema 30.- Patologia metabòlica

Tema 31.- Patologia mitocondrial

Tema 32.- Càncer esporàdic

Tema 33.- Càncer hereditari I

Tema 34.- Càncer hereditari II

Tema 35.- Diagnòstic en genòmica reproductiva I

Tema 36.- Diagnòstic en genòmica reproductiva II

Tema 37.- Consell genètic

Tema 38.- Aspectes ètics i socials

Pràctiques de bioinformàtica.

Els alumnes es dividiran en grups de 4 per setmana en horari de matí i vesprada

PROFESSORAT

Javier Benítez Ortiz

Sistemas Genómicos, S.L

Silvia Calabuig Fariñas

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

José Miguel Cerdá Nicolás

Catedrático/a de Universidad. Departament de Patologia. Universitat de València

Vanessa Felipe Ponce

Sistemas Genómicos, S.L

Victoria Fernández Pedrosa

Sistemas Genómicos, S.L

Elena García Mengual

Responsable de Biopsia embrionaria de Sistemas Genómicos

Jaime García Vuelta

Sistemas Genómicos, S.L

Enrique Herreras Maldonado

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

Hugo Leis Martínez

Responsable de Calidad de Sistemas Genómicos

Sergio Lois Olmo

Sistemas Genómicos, S.L

Concepción López Gines

Catedrático/a de Universidad. Departament de Patologia. Universitat de València

Guillermo Marco Puche

Sistemas Genómicos, S.L

Antoni Matilla Dueñas

Institut d'Investigació Germans Trias i Pujol

Francisco Javier Megías Vericat

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

Daniel Monleón Salvadó

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

Óscar Rodríguez Cruz

Sistemas Genómicos, S.L

Alejandro Romera López

Sistemas Genómicos, S.L

Teresa Consuelo San Miguel Díez

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

OBJECTIUS

Les sortides professionals que té el curs són:

La bioinformàtica clínica té la seua pròpia àrea d'expansió tant en el camp de la investigació com en el camp del diagnòstic. Es presenta com una eina de valor per a abordar els nous reptes plantejats de l'aplicació de noves dades de l'era post-genòmica.

Es presenta com una eina de valor per a abordar els nous reptes plantejats de l'aplicació de noves dades de l'era post-genòmica. Objectius " Caracteritzar i integrar el conjunt de coneixements bàsics relacionats amb temes de biologia molecular i genètica per a poder integrar-los en el camp de la informàtica.

" Introduir a l'estudiant en el camp de la programació i bases de dades amb aplicació en la Bioinformàtica, Biologia Computacional i Biomedicina.

" Formar professionals preparats, per a visualitzar mitjançant un sòlid coneixement en les diferents tècniques moleculars i genètiques d'última generació, l'aplicació cap a la informàtica amb la finalitat d'establir un pont entre les disciplines base que intervenen en el desenvolupament de la bioinformàtica clínica.

" Introduir a l'estudiant en la interpretació i realització d'informes derivats de l'aplicació de les diferents tecnologies