

## DATOS GENERALES

## Curso académico

|                      |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               |
|----------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Tipo de curso        | Diploma de Especialización                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    |
| Número de créditos   | 30,00 Créditos ECTS                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           |
| Matrícula            | 950 euros (importe precio público)                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            |
| Requisitos de acceso | Licenciados y graduados en Ciencias de la Salud: Medicina, Farmacia, Biotecnología, Biología, Química, Bioquímica, etc; y Diplomados/Graduados en Enfermería y Psicología. Otros profesionales de la salud con la aprobación correspondiente por la Dirección Académica. Residentes y facultativos que deseen ampliar o actualizar conocimientos en Genética y sus aplicaciones a la Medicina |
| Modalidad            | On-line                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       |
| Lugar de impartición | Online                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        |
| Horario              | Online                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        |

## Dirección

|             |                                                                                                                                                                                                                       |
|-------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Organizador | Departament de Pediatria, Obstetrícia i Ginecologia                                                                                                                                                                   |
| Dirección   | Carlos Antonio Simón Vallés<br>Catedrático/a de Universidad. Departament de Pediatria, Obstetrícia i Ginecologia. Universitat de València<br>Javier García Planells<br>Chief Scientific Officer (CSO). Health in Code |

## Plazos

|                         |                  |
|-------------------------|------------------|
| Preinscripción al curso | Hasta 27/09/2024 |
| Fecha inicio            | Octubre 2024     |
| Fecha fin               | Septiembre 2025  |

## Más información

|          |                                                                    |
|----------|--------------------------------------------------------------------|
| Teléfono | 961 603 000                                                        |
| E-mail   | <a href="mailto:informacion@adeituv.es">informacion@adeituv.es</a> |

## PROGRAMA

## Fundamentos de genética

1. Estructura del Genoma Humano
2. Conceptos básicos de genética
3. Bases moleculares de la herencia
4. Patrones de herencia y árbol genealógico
5. Estimación de riesgos genéticos
6. Citogenética
7. Secuenciación de ácidos nucleicos
8. Análisis de datos Genómicos
9. Estudio de mRNA y miRNA en modelos in vitro de cáncer. Correlación con cambios morfológicos
10. Análisis de célula única

## Genética clínica

1. Infertilidad y genética reproductiva
2. Genómica de la receptividad endometrial
3. Diagnóstico Preimplantación
4. Cribado genético preconcepcional: asesoramiento genético, recomendaciones profesionales y otros puntos a considerar
5. Diagnóstico Prenatal
6. Diagnóstico Prenatal no Invasivo o en ADN libre fetal
7. Genética Clínica
8. Valoración de las alteraciones dismorfológicas en las enfermedades genéticas
9. Enfermedades Raras
10. Genética de las enfermedades neurosensoriales
11. Genética de enfermedades raras neurodegenerativas

12. Genética de las cardiopatías
13. Manejo clínico genético de la discapacidad intelectual
14. Medicina Personalizada de Precisión
15. La edición genética hoy en día: éxitos, retos y limitaciones
16. Manejo clínico integral de casos genéticos complejos
17. Farmacogenética
18. Diagnóstico genético en Oncohematología
19. Síndromes de cáncer hereditario
20. Oncología
21. Genética de las enfermedades complejas.

#### Asesoramiento genético

---

1. Aspectos éticos y legales de las enfermedades genéticas
2. Habilidades de comunicación y asesoramiento
3. Obtención de la historia médica familiar: la primera herramienta para el asesoramiento genético
4. Riesgos de recurrencia y asesoramiento genético reproductivo
5. Asesoramiento genético de la pareja infértil
6. Interpretación de resultados de análisis genéticos
7. Investigación traslacional en enfermedades genéticas sin diagnóstico
8. Casos prácticos y resolución de problemas
9. Taller BRIDGE-asesoramiento genético
10. Taller de dismorfología con gamificación y simulación virtual

#### Trabajo fin de Curso

---

Los principales objetivos del TFM son:

¿ Desarrollo y aplicación de los contenidos formativos recibidos, así como de las competencias y habilidades adquiridas.

¿ Estimular la autoevaluación de competencias.

¿ Fomentar la capacidad del alumno/a de realizar una búsqueda exhaustiva utilizando fuentes primarias y secundarias adecuadas

El objetivo general de este trabajo es evaluar sus competencias en un entorno profesional. Por tanto, se valorará la originalidad, propuesta innovadora o aplicabilidad del trabajo y, especialmente, el nivel de independencia y de autonomía en su elaboración.

#### PROFESORADO

---

##### **Anna Abulí Vidal**

Asesor Genético. Consultorio Dexeus, S.A.P

##### **Karina Acrich**

Board Certified Genetic Counsellor

##### **Vicente Arnau Llombart**

Profesor/a Titular de Universidad. Departament d'Informàtica. Universitat de València

##### **María del Carmen Ayuso García**

Directora Científica FIIS-FJD. Jefa del grupo de Genética y Genómica. Fundación Instituto de Investigación Sanitaria-FJD

##### **José Bellver Pradas**

Profesor/a Titular de Universidad. Departament de Pediatria, Obstetrícia i Ginecologia. Universitat de València

##### **Ignacio Blanco Guillermo**

Clinical Director, Laboratori Clínic de la Metropolitana Nord (LCMN)

##### **David Blesa Jarque**

Director Desarrollo de Productos. Igenomix, S.L.

##### **María José Calasanz Abinzano**

Directora de la Unidad de Diagnóstico Genético Hematológico y Co-Directora Científica de CIMA LAB Diagnostics de la Universidad de Navarra. Catedrática de la Universidad de Navarra

##### **Carlos Camps Herrero**

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

##### **Ángel Carracedo Álvarez**

Director de la Fundación Pública Gallega de Medicina Genómica (SERGAS).Catedrático Medicina Legal. Universidad Santiago de Compostela. Premio Rey Jaime I

##### **Carmen Espinós Armero**

Investigadora Miguel Servet. CIBER de Enfermedades Raras (CIBERER)

---

**Enrique Galán Gómez**

Jefe de Servicio de Pediatría del Hospital Materno Infantil de Badajoz. Catedrático de Pediatría. Facultad de Medicina. Universidad de Extremadura

---

**Sandra García Herrero**

Doctora en biología / Igenomix, S.L.

---

**Javier García Planells**

Chief Scientific Officer (CSO). Health in Code

---

**Inmaculada García Robles**

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

---

**José Miguel García Sagredo**

Responsable Servicio Genética Médica. Hospital Universitario Ramón y Cajal de Madrid. Profesor Asociado de Genética Médica. Universidad de Alcalá

---

**Antonio González-Meneses López**

Facultativo Especialista Pediatría. Hospital Virgen del Rocío. Sevilla

---

**Encarnación Guillén Navarro**

Profesora Asociada. Facultad Medicina Universidad de Murcia. Responsable de la Unidad de Genética Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca

---

**María José Herrero Cervera**

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

---

**Jorge Jiménez Almazán**

Bioinformatics Director in Bioinformatics. IGENOMIX, S.L.

---

**José Antonio López Guerrero**

Jefe de Servicio, Laboratorio de Biología Molecular. Fundación Instituto Valenciano de Oncología - IVO

---

**Julio César Martín Rodríguez**

Director del Laboratorio de PGD-Enfermedades Monogénicas. Iviomics, S.L.. Instituto Universitario IVI Valencia

---

**Antonio Federico Martínez Monseny**

---

**Manuel Mata Roig**

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

---

**Miguel Milán Sánchez**

Biólogo. IVI Valencia, S.L. - Instituto Valenciano de Infertilidad

---

**José María Millán Salvador**

Facultativo Unidad de Genética. Instituto de Investigación Sanitaria IIS-La Fe de Valencia. Director Adjunto CIBERER-Biobank. Investigador CIBER de Enfermedades Raras (CIBERER)

---

**Lluís Montoliu José**

Investigador Científico del CSIC. Departamento de Biología Molecular y Celular

---

**Inmaculada Moreno Gimeno**

Senior Principal Investigator. Carlos Simon Foundation / INCLIVA Health Research Institute

---

**Juan Silvestre Oltra Soler**

Profesor/a Asociado de Universidad. Departament de Genètica. Universitat de València

---

**Francesc Palau Martínez**

Jefe de Servicio. Hospital Sant Joan de Déu (Barcelona)

---

**Nuria Paricio Ortiz**

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

---

**Antonio Pérez Aytés**

Medico investigador emérito en Instituto de Investigación Sanitaria Hospital La Fe

---

**Josep Pla Victori**

Asesor Genético y Coordinador de Genética Reproductiva - IVI-RMA

---

**Carolina Rausell Segarra**

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

---

**Raquel Rodríguez López**

---

**María del Carmen Rubio Lluesa**

Dra. en Biología. Lab Director PGS, Igenomix S.L. Doctor in Biology. Lab Director PGS, Igenomix SL

---

**Joaquín Rueda Puente**

Catedrático/a de Universidad. Universidad Miguel Hernández de Elche

---

**Vicente Serra Serra**

Catedrático/a de Universidad. Departament de Pediatria, Obstetrícia i Ginecologia. Universitat de València

---

**Carlos Antonio Simón Vallés**

Catedrático/a de Universidad. Departament de Pediatria, Obstetrícia i Ginecologia. Universitat de València

---

**Felipe Vilella Mitjana**

Investigador

---

## OBJETIVOS

Las salidas profesionales que tiene el curso son:

En los últimos tiempos hemos sido testigos de una impresionante revolución científica y tecnológica, sobre todo en el área de la Genómica, así como en sus aplicaciones clínicas. Esta área científica conlleva grandes avances y cambios, lo que requiere una adaptación y contar con estudios avanzados, y actualizados, de los nuevos conocimientos y competencias que surjan en este ámbito. Ofrecer la mejor formación en asesoramiento genético es una preocupación de la Universitat de València, por lo que ha creado el primer Diploma de Especialización Asesoramiento Genético y Genómica Clínica.

Hoy en día existe una ingente cantidad de datos genómicos que pueden obtenerse de un paciente, y el reto consiste en contar con la capacidad profesional para transmutarse en información que sea clínicamente útil. De esta manera, no solamente tomará decisiones adecuadas con respecto a la salud, diagnóstico y tratamiento del paciente, sino que podrá transmitirle esta información de manera que le sea asequible. Mediante el Diploma de Especialización Asesoramiento Genético y Genómica Clínica el profesional sanitario obtendrá una visión global y actual de la sanidad con el objetivo de ofrecer al paciente tanto las últimas innovaciones tecnológicas como un diagnóstico más preciso e incluso, una mejora del pronóstico para así mejorar su calidad de vida.

- Investigación en Departamentos de I+D+i de empresas e industrias del sector biosanitario, agroalimentario y medioambiental o en hospitales.
- Técnicos cualificados de empresas con oferta de servicios en técnicas genéticas
- Técnicos cualificados de empresas con oferta de servicios en estudios genéticos
- Técnicos cualificados de empresas relacionadas con la gestión y el análisis informático de datos biológicos (Bioinformática)
- Policía científica
- Industria farmacéutica: farmacogenética/farmacogenómica
- Industria alimentaria: control de calidad (caracterización de razas, variedades, especies, detección de transgénicos)
- Gestión del medio natural: conservación y biodiversidad.
- Industria biotecnológica: Ingeniería genética, Alimentos terapéuticos, Biorremediación, Mejora biotecnológica de la calidad agroalimentaria.
- Industria agropecuaria y acuícola: mejora genética
- Genética clínica
- Consejo genético

El Diploma de Especialización en Asesoramiento Genético y Genómica Clínica tiene como objetivo proporcionar los conocimientos y competencias en Genómica necesarios para desenvolverse en cualquier entorno clínico, así como adquirir las habilidades necesarias para transmitir dicha información a los pacientes y ofrecerles el apoyo necesario para su toma de decisiones.

Durante estas últimas décadas estamos experimentando una impresionante revolución Genómica, tanto a nivel técnico como científico, con un notable impacto en todas las áreas de la Medicina. Hoy en día conocemos más de 7000 enfermedades genéticas que afectan a todas las especialidades clínicas. Aunque la mayoría de ellas son enfermedades raras por su baja frecuencia, su elevado número y su carácter hereditario las convierte en un importante reto de Salud Pública con importantes implicaciones a nivel familiar y reproductivo.

Por todo ello, el interés de los profesionales de la salud en la Medicina Genómica está aumentando exponencialmente, ya que estos grandes desarrollos implican, con frecuencia, cambios de paradigmas, nuevos algoritmos de aplicación clínica y nuevas capacidades diagnósticas y preventivas.

Gracias al impresionante desarrollo tecnológico experimentado en el campo de la Genómica hoy en día es posible obtener la secuencia completa del genoma humano de una persona en tiempos y costes cada vez más reducidos. Esto permite obtener la información genética de cualquier individuo por un coste razonable, aunque los retos y limitaciones para interpretar y comunicar al paciente esa compleja información en un contexto clínico resultan de gran importancia.

A través de este Diploma de Especialización en Asesoramiento Genético y Genómica Clínica, podrás adquirir los conocimientos básicos en genética necesarios para el manejo de pacientes con enfermedades genéticas, así como obtener una visión actualizada de la Genética clínica que te permitirá mejorar la práctica médica y la atención de tus pacientes.

Este

Diploma está dirigido a licenciados y graduados en todas las áreas de las Ciencias de la Salud. Así como a cualquier profesional de la salud, residentes, facultativos o investigadores que deseen ampliar o actualizar conocimientos en genética clínica y sus aplicaciones a la medicina.

Actualmente resulta esencial para muchos profesionales de las distintas áreas de la medicina incrementar sus conocimientos en Genética y estar actualizados sobre aquellos aspectos que impactan en el día a día de sus pacientes. Y, de esta manera, poder ofrecerles las opciones terapéuticas más actualizadas y personalizadas, las alternativas preventivas y reproductivas disponibles e informarles de la manera más adecuada para que puedan tomar sus propias decisiones.

Los principales conocimientos, habilidades y destrezas que podrás adquirir a través del Diploma de Especialización en Asesoramiento Genético y Genómica Clínica son los siguientes:

- Conocimientos básicos de genética, estructura del Genoma Humano, bases moleculares de la herencia y los principales patrones de herencia.
- Una visión general de las principales tecnologías utilizadas a nivel clínico y a nivel de investigación.
- Metodologías y procedimientos para el análisis de grandes datos derivados del análisis del Genoma Humano y su aplicación a nivel clínico.
- Principales aplicaciones e impacto asistencial de la Genómica en las diferentes especialidades clínicas.
- Aplicaciones prometedoras para la implementación de una Medicina personalizada, precisa, preventiva y participa o para el desarrollo de nuevas terapias a través de la edición génica.
- Claves para la evaluación de las tecnologías de análisis genético e interpretación de informes.
- Habilidades para la comunicación a pacientes de riesgos e información compleja, soporte para la toma informada de decisiones y gestión de emociones.
- Aspectos éticos y legales derivados de los análisis genéticos y las consecuencias del manejo de información genómica altamente sensible.

## METODOLOGÍA

La metodología online permite trasladar la experiencia formativa al AULA VIRTUAL de la UV, donde el alumnado y el profesorado podrán adquirir e intercambiar conocimientos independientemente del momento y del lugar donde se encuentren. El Aula Virtual se constituye como un entorno de encuentro, intercambio y aprendizaje dinámico.

Los participantes disponen de una clave personalizada que permite el acceso al curso desde cualquier ordenador conectado a Internet y desde cualquier navegador Web y sistema operativo.

### MATERIALES Y RECURSOS ADECUADOS

El alumnado tiene a su disposición en el Aula Virtual todo el material didáctico que compone el programa del curso.

Además contará, en su caso, con un conjunto de recursos adicionales que van a permitir al profesorado complementar su docencia: Materiales multimedia, vídeos a través de un servicio de video streaming, archivos Powerpoint, archivos PDF, audios, diapositivas, galerías de imágenes, enlaces de interés, bibliografía, etc. que serán herramientas de apoyo para profundizar en los conocimientos del curso.

### COMUNICACIÓN CONSTANTE

Durante el desarrollo de la actividad formativa, los participantes dispondrán de diversas herramientas de comunicación, como los foros, los chats y la mensajería interna.

Los FOROS de debate son espacios compartidos por todos los participantes (alumnado y profesorado) que permiten el intercambio de ideas, así como resolver dudas, proponer debates y responder cuestiones.

También permiten intercambiar archivos para realizar actividades determinadas en grupo.

"Los foros fomentan la participación, la colaboración y el trabajo en equipo. Están siempre disponibles, el alumno decide cuándo realiza su aportación, escogiendo el momento que mejor se adapta a su horario.

Se ofrece también la posibilidad de comunicarse en tiempo real a través de un CHAT. Este mecanismo es útil cuando varios participantes deseen debatir sobre un tema en concreto de un modo simultáneo y sincrónico.

El Aula Virtual dispone de un sistema de VIDEOCONFERENCIA que permitirá profundizar en distintos contenidos, discutir casos prácticos, y asistir a presentaciones en las que los alumnos pueden realizar preguntas y compartir experiencias.

Un eje fundamental en la formación on line es el seguimiento personal llevado a cabo por los tutores del curso, ayudando a profundizar y afianzar los conceptos clave y resolviendo las dudas y consultas particulares a través de un sistema de TUTORÍA personal.