

DIPLOMA UNIVERSITARIO

Experto Universitario en Genética Clínica y Enfermedades Raras

 DURACIÓN
6 meses

 MODALIDAD
100% online

 IDIOMA
Español

 CRÉDITOS
25 ECTS

Introducción

Este programa está diseñado para cubrir las necesidades y carencias detectadas en la práctica clínica y en los laboratorios del panorama clínico actual, para el diagnóstico y tratamiento de enfermedades raras. A través de las diferentes ponencias, impartidas por profesionales de reconocido prestigio del ámbito sanitario, adquirirás una visión global de las enfermedades raras y la genética clínica, desde un punto de vista aplicado al panorama de la Medicina actual.

Los módulos transversales comenzarán con una aproximación a la genética clínica como herramienta y catalizador de la Medicina de Precisión. Posteriormente profundizaremos en las principales técnicas ómicas y en el estudio del genoma humano y contextualizaremos las variantes génicas, las herramientas de las que disponemos para analizarlas e interpretarlas y su aplicación directa a la clínica. Explicaremos también fundamentos de farmacogenética y daremos una visión global de las nuevas terapias y cómo estas encajan dentro del paradigma de la medicina de precisión.

El módulo de especialidad comienza con una introducción genérica para entender las particularidades del diagnóstico y tratamiento de enfermedades raras, para posteriormente analizarlas con más detalle por áreas clínicas concretas. Trataremos, entre otras, las enfermedades raras neurológicas, cardiológicas, endocrinológicas, oftalmológicas, etc., proporcionando herramientas clínicas de utilidad para este tipo de enfermedades poco frecuentes.

Objetivos



Fundamentos de la Genética y su Marco Legal

Comprende la base científica de la genética y aplica las normativas éticas y legales para manejar datos personales de forma segura



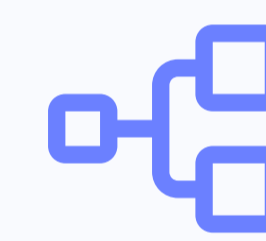
Lenguaje y las Aplicaciones de la Genética Médica

Familiarízate con el lenguaje de la genética médica, identifica variantes génicas y aprende a aplicarlo en el ámbito clínico



Habilidades en Diagnóstico Molecular

Profundiza en las técnicas avanzadas de diagnóstico molecular, como la Secuenciación NGS y otras tecnologías aplicadas al análisis genético



Genética en la Práctica Clínica

Analiza las principales aplicaciones de la genética en la práctica clínica, para el diagnóstico, la prevención y el tratamiento de enfermedades



Categorización de Variantes génicas

Conoce, identifica y aprende a manejar los distintos tipos de variantes génicas



Enfermedades Raras desde una Perspectiva Clínica y Diagnóstica

Profundiza en el diagnóstico, tratamiento y aspectos clave de las enfermedades raras

A quién va dirigido



Médicos internistas, pediatras, generalistas y especialistas

Especialistas que desean actualizarse en el diagnóstico genético y tratamiento de enfermedades raras de origen genético



Médicos, biólogos y otros profesionales de áreas clínicas

Profesionales de áreas como análisis clínico, bioquímica clínica y otras especialidades de precisión que buscan incorporar la genética como herramienta clave en su labor.



Profesionales sanitarios e industria farmacéutica

Personal sanitario, así como profesionales del diagnóstico genético y la industria farmacéutica, interesados en aplicar los avances genéticos al desarrollo de soluciones diagnósticas y terapéuticas.



Investigadores y graduados en ciencias de la salud

Genetistas, biólogos, bioquímicos, biotecnólogos y otros investigadores en áreas biomédicas que deseen profundizar en la genética para innovar en el ámbito clínico y científico.

Temario

Te presentamos los **9 módulos** del Diploma de Experto Universitario en Genética Clínica y Enfermedades Raras. Esta formación está diseñada para ofrecerte un conocimiento especializado y práctico sobre la genética médica, con un enfoque particular en su aplicación al diagnóstico y manejo de enfermedades raras. A través de un recorrido estructurado, aprenderás desde los fundamentos de la genética hasta su integración en la medicina personalizada, complementado con herramientas avanzadas como la bioinformática y la farmacogenética

MÓDULO 1

Introducción a la medicina personalizada de precisión

- | 1.1 Aproximación conceptual. De Hipócrates a Obama
- | 1.2 Situación Internacional. Posicionamiento de las grandes economías mundiales
- | 1.3 Marco Nacional. La ponencia del Senado
- | 1.4 Enfoques Autonómicos. Situación actual
- | 1.5 El nuevo paradigma de las Especialidades de Precisión

MÓDULO 2

La genética clínica en la medicina personalizada de precisión

- | 2.1 El Genoma humano y la estructura del ADN
- | 2.2 Variantes Génicas
- | 2.3 Herencia y tipos de Herencia
- | 2.4 Abordaje Clínico, árbol genealógico Historia Clínica y Exploración Física.
- | 2.5 Gestión de datos. Aspectos éticos y legales

MÓDULO 3

Impacto de las ómicas más relevantes en clínica

- | 3.1 Desvelando el papel de la Biología de Sistemas
- | 3.2 Genómica y Metagenómica
- | 3.3 Epigenómica y Transcriptómica
- | 3.4 Proteómica
- | 3.5. Metabolómica y otras aproximaciones

Temario

Te presentamos los **9 módulos** del Diploma de Experto Universitario en Genética Clínica y Enfermedades Raras. Esta formación está diseñada para ofrecerte un conocimiento especializado y práctico sobre la genética médica, con un enfoque particular en su aplicación al diagnóstico y manejo de enfermedades raras. A través de un recorrido estructurado, aprenderás desde los fundamentos de la genética hasta su integración en la medicina personalizada, complementado con herramientas avanzadas como la bioinformática y la farmacogenética

MÓDULO 4

El genoma humano

- | 4.1 Evolución metodológica del Análisis Genómico
- | 4.2 Estrategias de secuenciación del ADN y protocolos
- | 4.3 Plataformas de Secuenciación Masiva y aplicaciones
- | 4.4 El estudio de variaciones en el número de copia. Hacia el Genoma Óptico
- | 4.5 Análisis del Genoma Humano en la práctica clínica

MÓDULO 5

Categorización de variantes genéticas

- | 5.1 La Bioinformática en la búsqueda de la causa de la enfermedad
- | 5.2 Análisis de datos genómicos
- | 5.3 Criterios de patogenicidad
- | 5.4 Aplicación práctica de la clasificación de variantes
- | 5.5 Categorización específica de las variaciones en el número de copia

MÓDULO 6

Interpretación de resultados y asesoramiento genético

- | 6.1 El ciclo del diagnóstico genético: del paciente al informe y del informe al paciente
- | 6.2 Interpretación de los resultados del Laboratorio
- | 6.3 Elaboración de informes para los profesionales clínicos
- | 6.4 Interpretación de informes genéticos
- | 6.5 Comunicación de resultados a los pacientes y asesoramiento genético

Temario

Te presentamos los **9 módulos** del Diploma de Experto Universitario en Genética Clínica y Enfermedades Raras. Esta formación está diseñada para ofrecerte un conocimiento especializado y práctico sobre la genética médica, con un enfoque particular en su aplicación al diagnóstico y manejo de enfermedades raras. A través de un recorrido estructurado, aprenderás desde los fundamentos de la genética hasta su integración en la medicina personalizada, complementado con herramientas avanzadas como la bioinformática y la farmacogenética

MÓDULO 7

Farmacogenómica y Farmacogenética

- | 7.1 La determinación de la respuesta al tratamiento
- | 7.2 Metabolizadores, Transportadores y Receptores
- | 7.3 Desde las Variantes Génicas a los Efectos Adversos
- | 7.4 Análisis Farmacogenético
- | 7.5 Aplicando la Farmacogenética en la clínica

MÓDULO 8

Medicina personalizada de precisión hacia las nuevas terapias

- | 8.1 Nuevas estrategias en el desarrollo de Terapias Avanzadas
- | 8.2 Terapia Celular
- | 8.3 Terapia Génica
- | 8.4 Las Nuevas Terapias en las Especialidades Clínicas
- | 8.5 Nanomedicina

MÓDULO 9

El diagnóstico genético en las enfermedades raras

- | 9.1 Diagnóstico de Enfermedades Raras
- | 9.2 Tratamiento de las enfermedades raras
- | 9.3 Enfermedades Neurológicas
- | 9.4 Enfermedades Cardiológicas y Respiratorias
- | 9.5 Enfermedades Endocrinológicas

Temario

Te presentamos los **9 módulos** del Diploma de Experto Universitario en Genética Clínica y Enfermedades Raras. Esta formación está diseñada para ofrecerte un conocimiento especializado y práctico sobre la genética médica, con un enfoque particular en su aplicación al diagnóstico y manejo de enfermedades raras. A través de un recorrido estructurado, aprenderás desde los fundamentos de la genética hasta su integración en la medicina personalizada, complementado con herramientas avanzadas como la bioinformática y la farmacogenética

MÓDULO 9

El diagnóstico genético en las enfermedades raras

- | 9.6 Enfermedades Metabólicas: EIM, y enfermedades lisosomales
- | 9.7 Enfermedades Digestivas, Renales y Urogenitales
- | 9.8 Enfermedades Osteoesqueléticas. Displasias óseas. Craneosinostosis
- | 9.9 Enfermedades Oftalmológicas y ORL
- | 9.10. Enfermedades Inmunológicas, Piel y Tejido Conectivo

Profesorado



Dr. Jose Gadea Vacas

Investigador en el Instituto de Biología Molecular y Celular de Plantas (IBMCP). Catedrático del Departamento de Biotecnología de la Escuela Técnica Superior de Ingeniería Agronómica y del Medio Natural, Universidad Politécnica de Valencia



Dra. Amparo Tolosa Montero

Dra. en Biología por la Universidad de Valencia y Directora Científica de Genotipia



Dra. Purificación Marín Reina

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



Dra. Pilar Nicolas

Investigadora Doctora Permanente. Departamento de Derecho Público. Universidad del País Vasco. Vizcaya.



Dr. Enrique Galán

Catedrático de Pediatría y jefe de Servicio de Pediatría del Hospital Materno Infantil de Badajoz. Director del Departamento de Ciencias Biomédicas Facultad de Medicina, Universidad de Extremadura.



Dra. María Peña Chilet

Bioinformático Senior Plataforma de Big Data, Ai, Bioinformática y Bioestadística Instituto de Investigación Sanitaria La Fe (IISLaFe)



Dr. Adriel Latorre Pérez

Director del Departamento de Genómica en Darwin Bioprospecting Excellence S.L, Paterna (Valencia)



Dr. José Luis Garcia

Dept. Fisiología. Facultat de Medicina i Odontología. Instituto de Investigación Sanitaria INCLIVA. CIBER de Enfermedades Raras-ISCIIL.



Dr. Manuel Sánchez del Pino

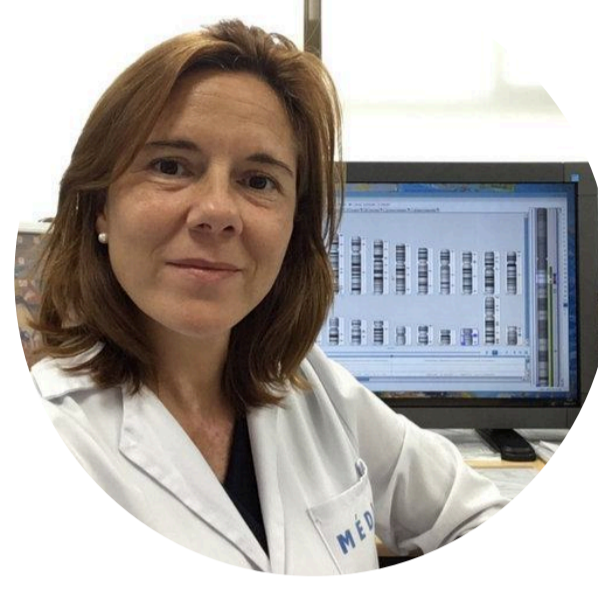
Profesor Titular de la Universidad de Valencia. Departamento de Bioquímica y Biología Molecular

Profesorado



Dr. Fernando Andrade Lodeiro

Responsable de Metabolómica en el IIS BIOBIZKAIA



Dra. Raquel Rodríguez López

Facultativo Especialista en el Área de Laboratorio de Genética. Servicio de Análisis Clínicos del Centro de Diagnóstico Biomédico e Imagen (CDBI) del Consorcio Hospital General de Valencia



Dra. María Isidoro

Jefe de Servicio de Análisis Clínicos y Bioquímica Clínica del Complejo Asistencial Universitario de Salamanca
Coordinadora del Plan Estratégico de Medicina Personalizada de Precisión de Castilla y León



Dra. Carmen Alaez

Jefa del Laboratorio de Diagnóstico Genómico del Instituto Nacional de Medicina Genómica, Ciudad de México, México.



Dr. Ivo Gut

Director del Centro Nacional de Análisis Genómico, Barcelona.



Dra. Maria José Calasanz

Catedrática de Genética en la Universidad de Navarra. Directora del Servicio de Análisis Genéticos y Co-Directora Científica en CIMA Lab diagnostics.



Dra. Lucía Pérez Carbonero

Analista NGS/Genética Molecular. Unidad de Referencia Regional de Enfermedades Raras DiERCyL, Complejo Asistencial Universitario de Salamanca.



Dr. Óscar Pastor

Catedrático del Departamento de Sistemas Informáticos y Computación en la UPV. Director de Internacionalización y Transferencia del Instituto de Investigación VRAIN de la Universidad Politécnica de Valencia.



Dr. Antoni Martínez Monseny

Pediatra y genetista clínico, Servicio de Medicina Genética, Hospital Sant Joan de Deu de Barcelona.

Profesorado



Dr. Julio Rodríguez

Adjunto de laboratorio de diagnóstico genético en la Fundación Pública Galega de Medicina Xenómica. Dr. en Medicina Molecular en la Universidad de Santiago de Compostela.



Dr. Francesc Palau

Profesor de Investigación CSIC, Jefe del Servicio de Medicina Genética. Director del Instituto Pediátrico de Enfermedades Raras (IPER). Jefe de Grupo Institut de Recerca SJD y CIBERER. Hospital Sant Joan de Déu. Universitat de Barcelona.



Beatriz Bustillo

Genetic counsellor en Guy's and St Thomas' NHS Foundation Trust.



Dra. Maria José Herrero

Investigadora del grupo de farmacogenética en el hospital universitario y politécnico La Fe de Valencia y profesora en el departamento de farmacología de la Universidad de Valencia.



Dra. Mercé Brunet

Jefe de la Unidad de Farmacología y Toxicología del Hospital Clínic de Barcelona.



Dr. David Heredero

Laboratorio de Genética Molecular y Farmacogenética, DiERCyL, CSUR. Servicio de Análisis Clínicos y Bioquímica Clínica, Hospital Universitario de Salamanca.



Dra. Olalla Maroñas

Investigadora postdoctoral en el grupo de Medicina Xenómica, Universidad de Santiago de Compostela, Fundación Pública Galega de Medicina Xenómica.



Dr. Alberto Ocaña

Director programa START, fase I de investigación preclínica. Hospital Fundación Jimenez Diaz. Jefe de la Unidad CRIS de Terapias Experimentales del Hospital Clínico San Carlos. Profesor honorario de la Universidad Complutense de Madrid.



Dr. Antonio Pérez - Martínez

Jefe de Servicio de Hemato-Oncología Pediatría del Hospital Universitario La Paz.

Profesorado



Dr. Jesús Fuentes Antrás

Unidad de Terapias Experimentales, NEXT Oncology Madrid. Servicio de Oncología Médica



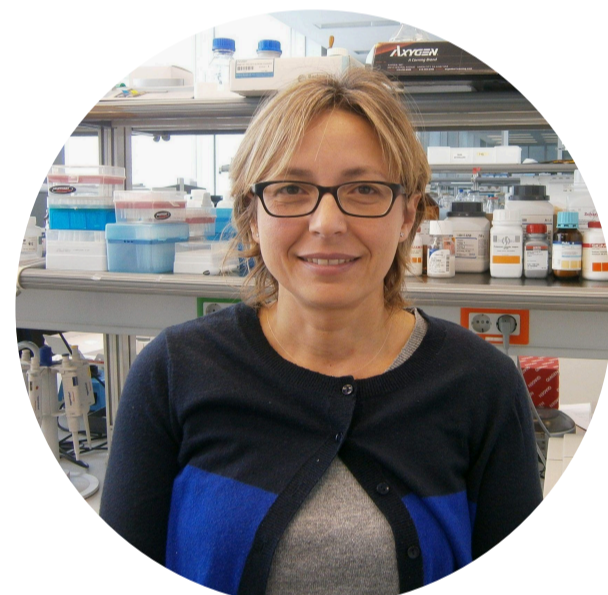
Dr. Carlos Alonso

Profesor titular de Universidad, Facultad de Farmacia, Universidad de Castilla-La Mancha. Responsable de la Unidad nanoDrug, Centro Regional de Investigaciones Biomédicas.



Dr. Enrique Galán

Jefe de Servicio de Pediatría Hospital Materno Infantil de Badajoz. Catedrático de Pediatría.



Dra. Carmen Espinós

Laboratorio de Enfermedades Raras Neurodegenerativas, Centro de Investigación Príncipe Felipe (CIPF) & CIBER de Enfermedades Raras (CIBERER), Valencia.



Dra. Regina Rodrigo

Socia fundadora de Biotech and Nutrition Research SL. Jefa de la Unidad de Patofisiología y Terapias para Desórdenes Visuales del Centro de Investigación Príncipe Felipe (CIPF). Profesora asociada en la Universidad de Valencia



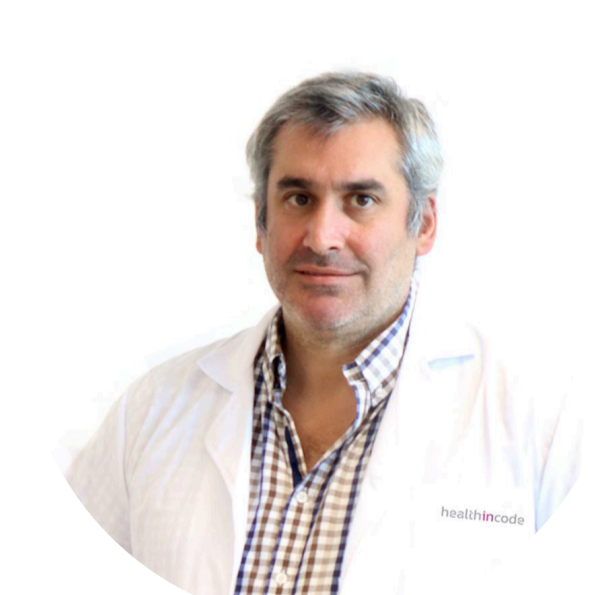
Dr. Agustín Pijierro

Jefe de Sección en el Servicio de Medicina Interna del Hospital Universitario de Badajoz.



Dr. Juan Pedro López Sigüero

Coordinador de la Sección de Endocrinología Pediátrica Hospital Materno-Infantil de Málaga (Hospital regional). Profesor Asociado de Pediatría de la UMA.



Dr. Juan Pablo Ochoa

Cardiólogo especialista en genética cardiovascular. Htal. Puerta de Hierro. Director de Cardiología en Health in Code. Científico visitante en CNIC.



Dra. Elena Aller Mañas

Doctora en Biología, Investigadora del Instituto de Investigación La Fe, Valencia.



genotipia ||||

¡Apúntate ya!

genotipia.com