



GENÉTICA UNA REALIDAD ASISTENCIAL

01 INTRODUCCIÓN

Es muy frecuente tener que valorar información y datos relacionados con la Genética, debido a que las enfermedades de base genética tienen una incidencia de primer orden en el ámbito de la salud:

- El 3% de los recién nacidos, presentan alguna anomalía o enfermedad de origen genético.
- El 8% de la población, desarrollará alguna enfermedad de origen genético antes de los 25 años.
- En más del 30% de los trastornos crónicos de la edad adulta, el factor genético desempeña un papel predominante.
- En EEUU, se ha observado que el 71% de los ingresos hospitalarios en la infancia, tienen una causa genética subyacente, ya sea monogénica o multifactorial, y suponen el 81% del gasto total de estos hospitales pediátricos. Si nos centramos en las enfermedades monogénicas, éstas suponen el 34% de las admisiones y el 50% del gasto.
- En la UE las enfermedades genéticas son la 3ª causa de mortalidad infantil. Y causan el 50 % de las muertes anteriores a los 15 años.

En consecuencia, es importante tener formación y estar familiarizado con la utilización de las herramientas diagnósticas existentes en Genética, la interpretación y la valoración del alcance de la información y resultados.

La Genética aporta información para el diagnóstico, tratamiento y prevención de un gran abanico de enfermedades.

Su potencial de acción, se extiende a casi todas las ramas de la atención sanitaria y en todas las fases del ciclo vital. Si bien es cierta su importancia en pediatría y obstetricia, no es menos cierto que su significación en la asistencia a adultos, tiene hoy día un enorme impacto, ya sea en enfermedades neurodegenerativas, cáncer, trastornos renales, metabólicos, dermatológicos, y un largo etc.

Por otra parte, el desarrollo y disponibilidad de nuevas y complejas pruebas genéticas, junto a la preocupación lógica de pacientes y familias, trae consigo, en unos casos, la sobreexposición a pruebas diagnósticas y en otros casos, la inadecuada utilización de estas mismas pruebas, dando lugar, ya sea por exceso o por defecto, a unos elevados índices de interpretación errónea, con serias, y en ocasiones catastróficas consecuencias para la vida de pacientes y sus familias.

Asimismo, la Genética Clínica, da soporte a las diferentes especialidades para la indicación, interpretación y seguimiento de las pruebas relacionadas con alteraciones y enfermedades de base genética. Es habitual la demanda de asesoramiento genético por parte de pacientes y familias, ya sean afectados por alguna enfermedad, o como es mucho más frecuente, preocupados por la posible existencia de riesgos, que una vez medidos y puestos en contexto, les van a ayudar a despejar dudas, comprender situaciones y tomar decisiones en sus vidas, desde el conocimiento y la tecnología, y de forma acorde con sus principios y valores.

En el desempeño de la actividad clínico-asistencial, es importante estar familiarizados con las técnicas y procedimientos de diagnóstico genético, así como conocer su alcance y limitaciones, para la consecución de un adecuado diagnóstico y asesoramiento, que generalmente se encuadra en un contexto familiar.

Todo esto hace pertinente la continua actualización en cuestiones básicas de Genética Clínica, de los profesionales.

02 INFORMACIÓN GENERAL

- MODALIDAD
Programa Online (150 horas - 1 mes)
- CURSO ONLINE CERTIFICADO POR LA FUNDACIÓN GENERAL DE LA UNIVERSIDAD DE ALCALÁ
6 ECTS



03 OBJETIVOS

El objetivo principal del curso es dotar al personal dedicado a la Asistencia Clínica, de los conocimientos y herramientas básicos existentes en el ámbito de la Genética y la Genómica, con el fin de que puedan valorar adecuadamente la información para la indicación e interpretación de pruebas de diagnóstico genético, consiguiendo así, un más adecuado asesoramiento y orientación de sus pacientes, y una mejora en las competencias de interacción con los servicios y unidades de Genética si los hubiere, así como con los laboratorios de Genómica.

Objetivos específicos

Al finalizar la acción formativa, los participantes serán capaces:

- Conocer qué puede aportar la genética para enfocar adecuadamente el planteamiento diagnóstico, pronóstico y/o terapéutico de un paciente y su familia.
- Identificar qué pruebas se pueden realizar que contribuyan a la mejora de la salud del paciente y sus familiares.
- Determinar cuándo está indicado un estudio genético y que tipo de estudio procede según la patología.
- Saber cómo se deben y pueden pedir los estudios genéticos y qué información se puede esperar de una prueba genética.
- Determinar cuándo está indicada una prueba genética.
- Interpretar correctamente un informe de estudio genético.

04 CONTENIDOS

MÓDULO 0: Introducción

MÓDULO 1: Estructura del Genoma Humano.

- Conceptos de: Genoma, Cromosoma, Gen, Exón, Codón, Nucleótido, mutación.

MÓDULO 2: Citogenética y alteraciones cromosómicas

- Casos prácticos

MÓDULO 3: Técnicas de análisis genético: principios básicos orientados al clínico.

- Qué es y cuándo solicitar cada una de las pruebas de genética.
- Cariotipo, Secuenciación, Array, Reordenamientos, Microdeleciones, mutaciones puntuales.

MÓDULO 4: Interpretación de informes

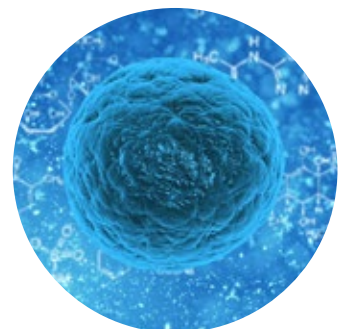
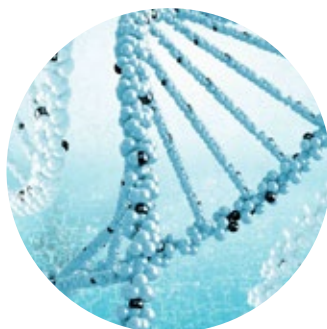
- Cómo interpretar un resultado.
- Alcance y limitaciones de cada una de las técnicas actualmente disponibles en asistencia.
- Casos prácticos.

MÓDULO 5: Introducción a la farmacogenética.

- Casos clínicos e indicaciones de estudios, ventajas y relación coste-beneficio.

MÓDULO 6: Enfermedades monogénicas: enfoque diagnóstico e interpretación de resultados.

- Análisis del adecuado enfoque diagnóstico en diferentes casos prácticos de distintas enfermedades hereditarias.



05 EQUIPO DOCENTE

DR. JUAN ANTONIO CERÓN PÉREZ (Coordinador del Curso)

Doctor en Medicina por la Universidad de Valencia, Especialista MIR en Bioquímica Clínica, Master en Dirección y Gestión de Laboratorios Clínicos por la Universidad Autónoma de Barcelona, Experto en Genética Clínica por la Universidad de Alcalá, Experto en Genética Médica por la Universidad de Valencia, Diplomado en Investigación Operativa y Sistemas, Universidad de Valencia, Experto en Dirección y Gestión de Hospitales y Servicios de Salud por la Universidad Politécnica de Valencia.

Médico adjunto de la Unidad de Genética y Diagnóstico Prenatal del Hospital La Fe de Valencia, desde 2008 hasta junio de 2020. En la actualidad Médico Rural del Servicio Aragonés de Salud en la localidad de Manzanera (Teruel).

DRA. RAQUEL CAROLINA RODRÍGUEZ LÓPEZ

Doctora en el Programa Oficial de Posgrado en Medicina Laboral y Salud Pública por la Universidad Autónoma de Madrid, Licenciada en Medicina en la Universidad de Sevilla. Especialista en Bioquímica Clínica en el Hospital Virgen Macarena de Sevilla. Ha trabajado como Facultativo Especialista de Área, en la Unidad de Genética para el Servicio Extremeño de Salud, como Investigadora postdoctoral en la Fundación Hospital Clínico San Carlos de Madrid, y como médico especialista en la Fundación Centro Nacional de Investigaciones Oncológicas Carlos III. Actualmente es Responsable del Laboratorio de Genética Molecular del Servicio de Análisis Clínicos del Hospital General Universitario de Valencia. Cuenta con experiencia docente en la licenciatura de Fisioterapia en la Universidad Alfonso X El Sabio, como tutora y directora de tesis doctorales y proyectos fin de carrera, en áreas de la Genética. Asimismo, es autora de proyectos científicos, habiendo publicado numerosos artículos relacionados con la citada área.

DRA. ANA CUESTA PEREDO

Doctora en Farmacia por la Universidad de Valencia, Especialista en Bioquímica Clínica, con Acreditación en Genética Humana concedida por la Asociación Española de Genética Humana, Farmacéutica Interno Residente en el Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa de Zaragoza. Se ha desempeñado como Farmacéutica adjunta en Bioquímica Clínica en el Hospital de la Ribera, como Genetista adjunta en el Instituto de Genética Médica, del cual es Socia fundadora, y en la Unidad Reproductiva de Sistemas Genómicos S.L., y como Responsable del Área de Análisis Genéticos del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras. Es miembro de la comisión de Genética Humana de la Sociedad Española de Química Clínica. Ha participado en numerosos proyectos de investigación, publicaciones y capítulos de libros, en Genética y Fisiología de la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4º, en Diagnóstico genético prenatal no invasivo, en Genómica del cáncer, Genética de las ataxias hereditarias, receptores de estrógenos y progesterona en tumores de mama, etc.

05 EQUIPO DOCENTE

DR. JUAN SILVESTRE OLTRA SOLER

Doctor en Biología Molecular y Genética por la Universidad de Valencia. Ha dirigido tesis doctorales en la Universidad de Valencia y en la Universidad Politécnica de Valencia. Cuenta con amplia experiencia en actividades científicas, como proyectos de I+D+I para el IIS La Fe, el Ministerio de Ciencia e Innovación, la Fundación Koplowitz, o la Consellería de Sanidad. Autor de numerosos artículos científicos, ha participado en Congresos Nacionales de Genética Humana. Es miembro de la Comisión de Cáncer Hereditario de la Asociación Española de Genética Humana, y de la Junta Directiva AEGH.

DR. JOSÉ MARÍA MILLÁN SALVADOR

Doctor en Ciencias Biológicas en la Especialidad Biología Fundamental, por la Universidad de Valencia, y Doctor en Genética y Biología Celular, con formación en Genética de distrofias musculares, enfermedades de retina, y genética humana. Experiencia docente en Máster de Medicina Personalizada, Oftalmobiología Molecular y Genética, Fisiopatología de enfermedades raras, en las Universidades de Valencia, Politécnica de Valencia, y Carlos III de Madrid. Asimismo, cuenta con experiencia en dirección de tesis doctorales y ha sido docente en cursos y seminarios, habiendo participado en grupos de investigación en enfermedades raras y enfermedades neurosensoriales. Actualmente es Investigador Senior en el Departamento de Biomedicina Molecular Celular y Genómica, del Instituto de Investigación Sanitaria del Hospital La Fe de Valencia.

DRA. CARMEN ÁNGELES ESPINOS ARMERO

Doctora en Ciencias Biológicas en la Universidad de Valencia. Ha trabajado como investigadora en el Centro Investigador Miguel Servet, y actualmente es investigadora en el Departamento de Genética y Genómica de Enfermedades Neuromusculares y Neurodegenerativas del Centro de Investigación Príncipe Felipe. Ha dirigido tesis doctorales y de fin de máster, además de ser docente en máster de Patología Genética, Fisiopatología de Enfermedades Raras, y cursos de posgrados. Es autora de artículos de divulgación científica, en el área de las enfermedades neurodegenerativas, epidemiología genética, neuropatías periféricas hereditarias, caracterización del gen MORC2, entre otros.

DRA. MARÍA JOSÉ HERRERO CERVERA

Doctora en Biología por la Universidad de Valencia en 2008, Máster en Farmacoeconomía y Farmacovigilancia UV-ADEIT. Su trabajo de base se ha desarrollado en Terapia Génica No Viral, de la mano del profesor Salvador F. Aliño, en la Facultad de Medicina de la UV, y posteriormente en el Instituto de Investigación Sanitaria La Fe, donde desde 2009 comenzaron con la andadura en Farmacogenética, contando a día de hoy con el Grupo de investigación y la Plataforma de Farmacogenética.

06 RECURSOS

CONTENIDO

Temario digital descargable en pdf

ORIENTACIÓN

Guía del alumno y planificación del estudio.

VÍDEOS

Vídeos didácticos y explicativos de profundización.

FOROS

Foros para la comunicación y la resolución de dudas.

COMPLEMENTOS

Artículos, noticias, ampliación bibliográfica, etc...

TEST

Test a final de curso para la validación de objetivos cumplidos.

07 EVALUACIÓN



08 CERTIFICADO

El alumno recibirá un certificado emitido por la Fundación General de la Universidad de Alcalá, una vez superado el test cuya puntuación obtenida ha de ser superior al 50%, acreditando el aprovechamiento del curso y la obtención de los 6 créditos ECTS (150 horas).