

# Experto universitario en aplicaciones de la genética a la medicina



## Información sobre el programa formativo

- ✓ **Horas de formación:** 500
- ✓ **Créditos ECTS:** 20
- ✓ **Duración:** El discente tendrá un tiempo mínimo de 3 meses para la realización de este programa formativo y un máximo de 12 meses para su finalización.

La genética se define como la ciencia que se encarga de estudiar la forma en la que se transmite la información hereditaria de una generación a la siguiente. Por tanto, se centra, principalmente, en el estudio de los genes, su perspectiva molecular, bioquímica, evolutiva, celular, familiar o poblacional.

En este sentido, la aplicación de la genética a la medicina se conoce como Genética Médica y su objetivo es el estudio de la etiología, patogénesis e historia natural de las enfermedades del ser humano que tiene una base genética. Además, los investigadores utilizan esta ciencia para diagnosticar y predecir la enfermedad y desarrollar terapias y medicamentos para el tratamiento de estas enfermedades.

Este *experto universitario en aplicaciones de la genética a la medicina* tiene el objetivo de que conozcas todas las aplicaciones que puede tener la genética en la medicina, así como las principales enfermedades genéticas que existen y su utilización para prevenir y tratar dichas patologías.

**Inscribirme**



# Certificación: Universidad Católica San Antonio de Murcia



**UCAM**  
UNIVERSIDAD  
CATÓLICA DE MURCIA

La **Universidad Católica San Antonio de Murcia** expedirá un diploma a todos los alumnos que finalicen un **Experto o Curso Universitario Online**. El título será enviado con la veracidad de la Universidad acreditadora.

## Validez del diploma

Los títulos y diplomas de la **Universidad Católica San Antonio de Murcia** son reconocidos a nivel nacional e internacional gracias a su acreditación. Todos los diplomas tienen en la parte inferior un Sistema de Validación de Diplomas compuesto por una URL de verificación que muestra todos los datos de validez del título (Nombre completo, DNI, nombre de la formación, créditos ECTS). Se puede abrir este enlace desde cualquier dispositivo. Asimismo, se puede verificar la autenticidad del diploma mediante la consulta de los registros de la Universidad o mediante la verificación de los sellos y firmas presentes en el título.

# ¿A quién va dirigido?

Este experto online / a distancia está dirigido a todo aquel personal de la rama sanitaria, como pueden ser:?

- Graduados en medicina.

## Objetivos

### Generales

- Conocimientos avanzados que permitan abordar de forma integral las bases del funcionamiento de los sistemas biológicos.
- Resolución de problemas y casos prácticos con especial énfasis en los de relevancia biomédica.
- Capacidad para aplicar la teoría a la práctica.

### Específicos

- Adquirir familiaridad con el lenguaje especializado de la ciencia.
- Habilidad para realizar los métodos de análisis seleccionados.
- Conocer y manejar apropiadamente el vocabulario y la terminología característicos de la biología celular y molecular.
- Realizar, presentar y defender informes científicos tanto de forma escrita como oral ante una audiencia.

**Inscribirme**



## Salidas profesionales

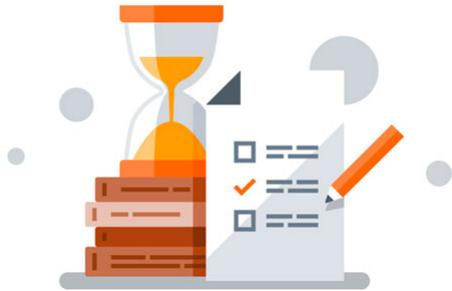
Con este experto podrá adquirir los conocimientos y habilidades para desempeñar estos tipos de puestos de trabajo.

- Empresas e industrias del sector biosanitario en hospitales.
- Clínicas especialistas en el diagnóstico de enfermedades de origen genético y el asesoramiento a pacientes y familiares.
- Empresas de investigación en Departamentos de I+D+i.
- Centros de genética forense, aplicada al análisis de muestras biológicas de accidentes, crímenes...
- Laboratorios de estudios y análisis genéticos.
- Clínicas con oferta de servicios en técnicas genéticas.
- Clínicas relacionadas con la gestión y el análisis informático de datos biológicos (Bioinformática).
- Técnico comercial en empresas biotecnológicas y el sector sanitario (análisis clínico, diagnóstico molecular, desarrollo y seguimiento de nuevas terapias).
  
- Entidades con campos de investigación son muy diversos e incluyen genética y genómica humana, genética molecular, genética animal, vegetal y de microorganismos, evolución de especies y variedades, evolución humana, etc.
- Favorece la contratación laboral preferente, según criterios de perfiles de la Comunidad Autónoma.
- Puntuación en baremos de demandantes de empleo del Sistema Nacional de Salud.
- Contribuye al desarrollo profesional y actualización de competencias profesionales de su categoría profesional.
- Especialización en bolsas específicas de la especialidad.
- Mejora la puntuación en la carrera profesional y curriculum.

# Requisitos para la inscripción

- Solicitud de inscripción.
- Diploma o acta de finalización de estudios Universitarios (Diplomado, Graduado, Licenciado).
- Documento de identidad. (Pasaporte, visa y cédula de extranjería en caso de ser extranjero).

## Evaluación



La evaluación estará compuesta de **195 test** de opción alternativa (A/B/C) y **3 supuestos prácticos**. El alumno debe finalizar cada módulo del experto y hacerlo con aprovechamiento de al menos un 50% tanto de los tests como de los supuestos prácticos planteados en el mismo, que se realizarán a través de la plataforma virtual online.

## Contenidos

### Módulo I: Actualización en genética [15 Créditos ECTS]

#### Tema I. Conceptos generales:

- Introducción.
- Conceptos básicos de genética.
  - Ácido desoxirribonucleico (ADN).
  - Ácido ribonucleico (ARN).
  - Gen.
  - Cromosomas.
- Alteraciones genéticas.
  - Clasificación de las mutaciones.
  - Monogénicas.
  - Poligénicas.
  - Cromosómicas.
  - Nomenclatura de las mutaciones.
- Anexo I: Herencia mendeliana.
- Resumen.
- Autoevaluación.
- Bibliografía.

#### Tema II. Fase pre-analítica:

- Introducción.
- Extracción de ADN.
  - Procedimiento en las técnicas de extracción.
- Cuantificación.

- Control de calidad de las muestras.
  - Etapa extra-laboratorio.
  - Etapa intra-laboratorio.
- Consentimiento informado. Aspectos éticos y legales.
- Anexo I. Normativa respecto al consentimiento informado extraída del boja 152 del 8 de julio de 2009.
- Documento de consentimiento informado extraído del boja num 152 del 8 de julio de 2009.
- Resumen.
- Autoevaluación.
- Bibliografía.

### **Tema III. Fase analítica:**

- Introducción.
- Técnicas de biología molecular.
- Variantes de la técnica PCR.
- Secuenciación Sanger.
- Multiplex Ligation-Dependent Probe Amplification (MLPA).
- “Next generation sequencing” (NGS) o secuenciación de nueva generación.
- Técnicas de citogenética.
  - Técnicas de citogenética convencional.
  - Técnicas de citogenética molecular.
    - Hibridación In Situ Fluorescente (FISH).
    - Array.
    - Hibridación Genómica Comparativa o Array-CGH.
    - Microarrays.
- Resumen.
- Autoevaluación.
- Bibliografía.

### **Tema IV. Fase post-analítica:**

- Introducción.
- Análisis e interpretación de los resultados: análisis bioinformático.
  - Análisis de datos de microarrays de ADN.
  - Análisis de calidad y alineamiento de secuencias en “Next Generation Sequencing” (NGS).
- El informe genético.
  - Resultados e interpretación.
- Asesoramiento y consejo genético.
  - ¿En qué situaciones se debe realizar el consejo genético?
  - Primera consulta de consejo genético.
  - Síndromes susceptibles de consejo genético.
  - Informe de consejo genético.
- Anexo I: Cómo realizar un árbol genealógico o “pedigree”.
- Resumen.
- Autoevaluación.
- Bibliografía.

### **Tema V. Enfermedades monogénicas y poligénicas:**

- Introducción.

- Enfermedades monogénicas/mendelianas.
  - Síndrome de Marfan.
    - Síndrome de Marfan.
    - Síndrome de Charcot-Marie-Tooth.
    - Síndrome de Noonan.
    - Hipercolesterolemia familiar.
    - Osteogénesis imperfecta.
    - Poliquistosis renal.
  - Síndrome de Charcot-Marie-Tooth.
    - Fibrosis quística.
    - Enfermedad de Wilson.
    - Enfermedad de Ehlers-Danlos.
    - Enfermedad de Alport.
  - Síndrome de Noonan.
    - Distrofia muscular de Duchenne.
    - Enfermedad de Hunter.
  - Hipercolesterolemia familiar.
  - Osteogénesis imperfecta.
  - Poliquistosis renal.
- Enfermedades autosómicas recesivas.
  - Fibrosis quística.
  - Enfermedad de Wilson.
  - Enfermedad de Ehlers-Danlos.
  - Enfermedad de Alport.
- Ligadas al cromosoma X.
  - Distrofia muscular de Duchenne.
  - Enfermedad de Hunter.
- Enfermedades poligénicas/multifactoriales.
- Resumen.
- Autoevaluación.
- Bibliografía.

## **Tema VI. Enfermedades genéticas no mendelianas y enfermedades endocrinas:**

- Introducción.
- Enfermedades con herencia no clásica o no mendeliana.
  - Enfermedades por expansión de tripletes (ETT).
  - Clasificación de las ETT.
  - Enfermedades.
  - Alteraciones del imprinting genómico.
    - Síndrome de Prader-Willi.
    - Síndrome de Angelman.
  - Enfermedades mitocondriales.
- Enfermedades metabólicas y endocrinas.
  - Enfermedades metabólicas/errores congénitos del metabolismo.
  - Clasificación de los errores congénitos del metabolismo.
    - Tipo déficit energético.
    - Por acumulación de moléculas complejas.
    - Enfermedades lisosomales.
    - Otros.

- Enfermedades endocrinas.

- Resumen.
- Autoevaluación.
- Bibliografía.

### **Tema VII. Enfermedades hematológicas:**

- Introducción.
- Introducción.
  - Talasemias.
  - Anemia falciforme.
- Hemocromatosis.
- Hemofilias.
- Trombofilia.
- Hemoglobinuria paroxística nocturna.
- Resumen.
- Autoevaluación.
- Bibliografía.

### **Tema VIII. Enfermedades infecciosas:**

- Introducción.
- Defectos poligénicos.
- Genética de las principales enfermedades infecciosas.
- Resumen.
- Autoevaluación.
- Bibliografía.

### **Tema IX. Bases genéticas del cáncer. Cáncer hereditario I:**

- Introducción.
- Ciclo celular y apoptosis.
  - Regulación del ciclo celular.
  - Oncogenes.
  - El cáncer y su implicación genética.
  - Factores genéticos.
- Cáncer hereditario.
  - Cáncer colorrectal hereditario.
  - Cáncer gástrico difuso hereditario.
  - Carcinoma renal papilar.
  - Cáncer de páncreas hereditario.
  - Melanoma familiar.
  - Retinoblastoma hereditario.
  - Anemia de Fanconi.
- Resumen.
- Autoevaluación.
- Bibliografía.

### **Tema X. Cáncer hereditario II:**

- Introducción.
- Síndrome de predisposición al cáncer de mama y ovario hereditario.
  - Genes de alta penetrancia.
    - BRCA1 Y BRCA2 (Breast Cancer 1 y 2).
    - Gen TP53/Síndrome de Li-Fraumeni.
    - Gen PTEN/Síndrome de Cowden.
    - Gen CDH1/Cáncer gástrico difuso hereditario.
    - Gen STK11/Síndrome de Peutz-Jeghers.
  - Genes de penetrancia moderada.
- Neoplasias endocrinas múltiples.
  - Neoplasia endocrina múltiple tipo 1/Síndrome Wermer (MEN1).
  - Neoplasia endocrina múltiple tipo 2 (MEN2).
  - Enfermedad de Von-Hippel-Lindau.
  - Neurofibromatosis.
  - Síndrome de feocromocitoma y paraganglioma familiar (SFPF).
- Resumen.
- Autoevaluación.
- Bibliografía.

### **Tema XI. Diagnóstico genético prenatal:**

- Introducción.
- Cribado prenatal.
- Diagnóstico genético prenatal.
- Diagnóstico prenatal no invasivo.
  - Técnicas de diagnóstico prenatal no invasivo (NIPD).
- Asesoramiento genético.
- Diagnóstico genético preimplantacional.
  - Requisitos/criterios de inclusión.
  - Metodología.
  - Indicaciones.
- Resumen.
- Autoevaluación.
- Bibliografía.

### **Tema XII. Farmacogenética y farmacogenómica:**

- Introducción.
  - Conceptos de farmacogenética y farmacogenómica.
  - Variabilidad en la respuesta a fármacos.
  - Dianas de estudio: biomarcadores.
    - Enzimas metabolizadoras de fármacos.
    - Proteínas transportadoras.
    - Receptores y dianas farmacológicas.
  - Guías bases de datos.
  - Aplicación a la práctica.
  - Resumen.
  - Autoevaluación.
  - Bibliografía.
-

## **Módulo II: Actualización en genética y distrofias musculares [3 Créditos ECTS]**

### **Tema I. Introducción.**

- Conceptos generales de genética

### **Tema II. Alteraciones genéticas.**

### **Tema III. Tipos de herencia mendeliana.**

- Autosómica dominante.
- Autosómica recesiva.
- Ligada al cromosoma X.
- Ligada al cromosoma Y.

### **Tema IV. Asesoramiento genético.**

### **Tema V. Técnicas de diagnóstico genético.**

- Reacción en cadena de la polimerasa (PCR).
- Secuenciación Sanger.
- Southern blot.
- Multiplex ligation-dependent probe amplification (MLPA).
- Técnicas de secuenciación masiva.
- Microsatélites y Triplet-Repeat Primed PCR (TP-PCR).

### **Tema VI. Diagnóstico no genético.**

### **Tema VII. Otras técnicas de utilidad en el diagnóstico de distrofias musculares.**

- Cromatografía líquida de alto rendimiento desnaturalizante (DHPLC).
- Fusión de alta resolución (HRM).

### **Tema VIII. Diagnóstico genético prenatal y preimplantacional.**

### **Tema IX. Distrofias musculares.**

### **Tema X. Distrofia muscular de duchenne/becker.**

- Epidemiología.
- Patogenia.
- Diagnóstico.
- Tratamiento.

### **Tema XI. Distrofia muscular de emery-dreifuss (EDMD).**

- Epidemiología.
- Patogenia.
- Diagnóstico.
- Tratamiento.

### **Tema XII. Distrofia muscular de cinturas (LGMD; limb girdle muscular dystrophy).**

- LGMD 1B (LMNA - LamininaA/C).
- LGMD 2A (CAPN3 - calpaína 3).
- LGMD 2B (DYSF -disferlina).

- LGMD tipos 2C, 2D, 2E y 2F(sarcogluconopatías).
- LGMD 2I (FKRP -fukutina).
- LGMD 2L (ANO5 - Anoctamina5).
- Epidemiología.
- Patogenia.
- Diagnóstico.
- Tratamiento.

### **Tema XIII. Distrofia facioescapulohumeral (FSHD).**

- Epidemiología.
- Patogenia.
- Diagnóstico.
- Base molecular de la enfermedad.
- Tratamiento.

### **Tema XIV. Distrofia miotónica (DM1 y DM2).**

- Distrofia miotónica de Steinert.
- Epidemiología.
- Diagnóstico.
- Tratamiento.
  - Distrofia miotónica tipo 2, Miopatía miotónica proximal (PROMM) o Síndrome de Ricker.
    - Epidemiología.
    - Patogenia.
    - Diagnóstico.
    - Tratamiento.

### **Tema XV. Distrofia muscular distal.**

- Epidemiología.
- Miopatía distal de Welander.
- Miopatía distal de Udd (miopatía distal tibial).
- Miopatía distal de Laing (miopatía distal tipo 1; MDP1).
- Miopatía GNE (Miopatía de Nonaka; Miopatía del cuerpo de inclusión tipo 2; Miopatía distal con vacuolas con borde).
- Miopatía de Miyoshi.
- Miopatía distal con cuerdas vocales y signos faríngeos (miopatía distal tipo 2; MPD2).
- Diagnóstico.
- Tratamiento.

### **Tema XVI. Distrofia muscular oculofaríngea.**

- Epidemiología.
- Patogenia.
- Diagnóstico.
- Tratamiento.

### **Tema XVII. Conclusiones.**

**Resumen.**

**Tema I. Introducción.**

**Tema II. Hipótesis.**

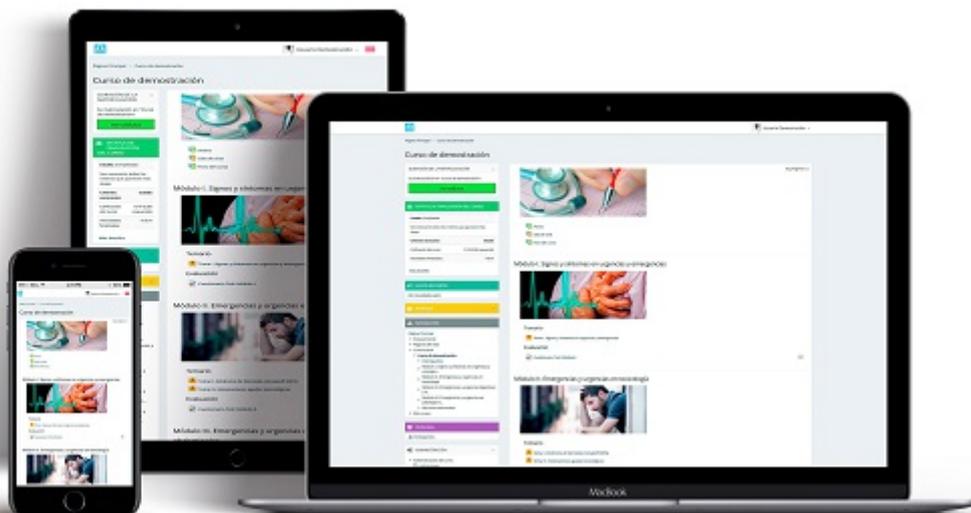
**Tema III. Material y métodos.**

**Tema IV. Resultados.**

**Tema V. Discusión.**

**Tema VI. Conclusiones.**

# Metodología



El alumno puede acceder al contenido del programa formativo en cualquier momento. El Campus Virtual está disponible 24 x 7 todos los días de la semana. Además, La plataforma es responsive, se adapta a cualquier dispositivo móvil, tablet u ordenador. Durante todo el programa, el alumno contará con el apoyo de nuestro departamento de Tutorías. Tendrá asignado un tutor/a personal con el que podrá contactar siempre que lo necesite para resolver dudas, mediante email: (ucam@esheformacion.com), teléfono: 656 34 67 49, WhatsApp: 656 34 67 49 o desde el chat que incorpora la propia plataforma.

Dentro de la plataforma encontrarás:

- Guía de la plataforma.
- Foros y chats para contactar con los tutores.
- Temario.
- Resúmenes.
- Vídeos.
- Guías y protocolos adicionales.
- Evaluaciones.
- Seguimiento del proceso formativo.

**Inscribirme**

