



## Genética Clínica Básica

**Sku:** CURUEMCONL0263

**Horas:** 80

**Formato:** HTML

### OBJETIVOS

- Ofrecer con este curso on-line una visión general a modo de revisión bibliográfica de los diferentes campos y aplicaciones de la genética.
- Educar en los nuevos avances en genética, a nivel de prevención y tratamiento personalizado de enfermedades también conocido como medicina de precisión.
- Evaluar diferentes fases analíticas en las que se basa al estudio genético, las enfermedades de base genética, centrándose en aquellas que presentan un patrón hereditario y que por tanto pueden transmitirse a la descendencia.

### CONTENIDOS

Contenidos: 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 extraído 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 clínicas/bases de datos. Aplicación a la práctica clínica. Resumen. Autoevaluación. Bibliografía.