

genotipia III I

**CURSO**  
**PRUEBAS**  
**GENÉTICAS:**  
**EXPLORANDO EL**  
**POTENCIAL DEL ADN**



**AEGH**  
ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE GENÉTICA HUMANA  
ACTIVIDAD CONSIDERADA DE  
INTERÉS DIVULGATIVO

## 1. INTRODUCCIÓN

Gracias al fenómeno de expansión de las pruebas genéticas que estamos viviendo en los últimos años, tanto la comunidad médico-sanitaria como la población general, están comenzando a concienciarse de la importancia de la genética aplicada a la salud, y cada vez se registran más búsquedas en Google del término "examen genético". Sin embargo, aún existe un gran desconocimiento de algunos aspectos básicos, y leer y entender los resultados de una prueba genética no está al alcance de cualquiera.

Incluso los sectores más especializados, como los profesionales clínicos y sanitarios y los estudiantes de ciencias de la salud pueden tener dudas a este respecto, pues cada empresa diseña sus pruebas seleccionando las variantes genéticas que considera, utiliza distintas técnicas de secuenciación, se focaliza en un tipo de paciente y persigue un objetivo distinto.

En este contexto, en el curso se va a dar al alumno una visión completa del proceso de realización de una prueba genética, explicando:

- Los tipos de variantes genéticas que existen en humanos, y sus mecanismos de patogenicidad y herencia.
- Los **aspectos teóricos** a partir de los cuáles se diseñan las pruebas.
- Los **aspectos técnicos** que permiten obtener, procesar, secuenciar y analizar una muestra de ADN.
- Los **aspectos clínicos** que, basándose en los resultados obtenidos en una prueba genética, permiten emitir un diagnóstico o promover una intervención médica precoz que pueda conducir a la eliminación o reducción de la mortalidad, morbilidad o discapacidades asociadas a esos resultados.
- Los **aspectos legislativos**, que regulan la actividad de las distintas empresas del sector.

Para ello hemos contado con profesionales y expertos en las distintas áreas que se mencionan, y por primera vez, hemos invitado a doce empresas españolas de referencia en el sector, que explicarán uno a uno los distintos tipos de pruebas genéticas que existen actualmente.

Uno de los factores que motivó la organización del curso fue el altísimo nivel de desinformación que existe sobre las pruebas genéticas en distintas fuentes de internet, a pesar de que estas ya forman parte de nuestro día a día. Además, teniendo en cuenta también la gran cantidad de opiniones a favor y en contra de su realización, queremos ofrecerle al alumno información rigurosa y precisa sin ningún tipo de sesgo, que le permita entender el proceso completo y el fundamento de las pruebas genéticas y formarse una opinión propia al respecto.

## 2. OBJETIVOS DEL CURSO

El objetivo principal del curso es entender el proceso completo que comienza cuando una persona decide realizarse una prueba genética y termina cuando recibe un resultado a partir del cual se pueden derivar acciones médicas. En el curso se tratan desde la obtención de la muestra, la secuenciación de parte o de la totalidad del material genético del paciente, el análisis del tipo de variantes genéticas que presenta, hasta la elaboración de un informe de resultados y su comunicación al paciente y los aspectos legales que rigen todo este proceso.

Como objetivos secundarios, están la adquisición de conocimientos básicos en:

- Estructura y organización del genoma humano.
- Procesos básicos de biología molecular y genética.
- Tipos de variantes genéticas que existen.
- Técnicas de secuenciación: Método de Sanger, Next Generation Sequencing (NGS).
- Aplicaciones técnicas y clínicas de la secuenciación masiva o NGS.
- Tecnologías específicas de las distintas compañías que hay en el mercado actualmente dedicadas a la secuenciación.
- Bases de datos genéticos, almacenaje y seguridad.
- Clasificación de las distintas pruebas genéticas atendiendo a diversos criterios: técnica utilizada, objetivo de la prueba, tipo de paciente al que van dirigidas, variante genética que analizan, etc.
- Estructura de un informe genético de resultados.
- Interpretación de resultados de un informe genético.
- Comunicación al paciente y asesoramiento o consejo genético.
- Papel del médico genetista en el proceso.
- Regulación de los análisis genéticos clínicos: marco normativo.

## 3. DIRIGIDO A

- Profesionales clínicos y sanitarios.
- Cualquier profesional que utilice pruebas genéticas en su práctica clínica diaria de forma alguna: ya sea a nivel técnico (secuenciando o procesando las muestras) o clínico (interpretando los resultados y comunicándoselos al paciente).
- Estudiantes de titulaciones de áreas biomédicas y ciencias de la salud. Alumnos de Biología, Medicina, Farmacia, Bioquímica, Biotecnología, Veterinaria, Enfermería, Técnicos de laboratorio y áreas de salud afines que quieran encaminar su carrera hacia esta disciplina.

- Cualquier persona que se haya realizado o que esté interesada en realizarse cualquier tipo de prueba genética.
- Cualquier persona cuyo trabajo esté relacionado con el ámbito de la genética y las pruebas genéticas: especialistas en marketing, departamento de ventas, desarrollo de negocio, etc.

## 4. PROFESORADO

### **SOFÍA M. ÁLVAREZ RÍOS**

Grado en Biotecnología  
Máster en Neurociencias  
Key Account Manager  
Genotipia

### **FERNANDO CARRASCO RAMIRO**

Técnico Superior Especializado de Organismos Públicos de Investigación (CSIC)  
Responsable Técnico - Servicio de Genómica y Secuenciación Masiva (GENGS)  
Centro de Biología Molecular "Severo Ochoa" (CBM), CSIC-UAM

### **DR. ANTONIO MARTÍNEZ MONSENY**

Clinical Genetics and Dysmorphology  
Genetic and Molecular Medicine Dept.  
Pediatric Institute of Rare Diseases (IPER)  
Sant Joan de Deu Hospital, Barcelona

### **PILAR NICOLÁS**

Investigadora Doctora Permanente  
G.I. Cátedra de Derecho y Genoma Humano  
Facultad de Derecho  
Universidad del País Vasco (UPV/EHU)

### **EMPRESAS PARTICIPANTES**

#### **24 Genetics**

MANUEL DE LA MATA  
Genetista principal de 24 Genetics

#### **Agilent Technologies**

IVAN LESENDE  
Genomics Field Application Scientist at Agilent Technologies

**Veritas intercontinental**

BIBIANA PALAO

Chief Product Officer en Veritas Intercontinental

**Longwood**

OSKAR MARTÍNEZ

Product Manager Longwood

**Bemygene**

EVA MARÍA LAFUENTE

Asesora Genética de Bemygene

**Genyca**

TERESA PERUCHO

Directora Científica de Genyca

**NIM Genetics**

JAVIER SUELA

Director Científico y de Operaciones en NIM Genetics

**Instituto Valenciano de Fertilidad (IVI)**

DRA ELISA GIL ARRIBAS

Ginecóloga en el IVI de Zaragoza

**Eugenomic**

MARC CENDRÓS

Director Técnico de Eugenomic

**Imegen**

DR JUAN LÓPEZ

Director Científico de la delegación de Málaga de Imegen

**Made of Genes**

LAURA ISÚS

Directora Técnica de Made of Genes

**ADNTRO**

JAIR TENORIO

Genetista Molecular en ADNTRO

GUILLERMO PÉREZ-SOLANO

CEO de ADNTRO

SANDRA FERREIRO

Bióloga computacional en ADNTRO

## 5. TEMARIO

### **MÓDULO 1. Principios básicos de genética e introducción a las pruebas genéticas**

- 1.1 Estructura y organización del genoma humano
- 1.2 Variación Genética
- 1.3 Introducción a las pruebas genéticas

### **MÓDULO 2. Enfermedades de base genética**

- 2.1 Introducción a las enfermedades genéticas
- 2.2 Enfermedades genéticas cromosómicas y monogénicas
- 2.3 Enfermedades genéticas mitocondriales y complejas

### **MÓDULO 3. Técnicas de secuenciación**

- 3.1 Método de Sanger. Inicios de la secuenciación. Historia
- 3.2 parte I Next Generation Sequencing (NGS): Tecnologías
- 3.2 parte II Next Generation Sequencing (NGS): Aplicaciones técnicas y clínicas
- 3.3 Otras técnicas
- 3.4 Cómo se secuencia actualmente una muestra de ADN
- 3.5 Datos genéticos: bases de datos, almacenaje, seguridad

### **MÓDULO 4. Clasificación de las pruebas genéticas atendiendo a distintos criterios**

- 4.1 Introducción
- 4.2 Tipos de test genéticos en función de la cantidad de genoma que se analiza
  - 4.2.1 *Test de Genotipado*
  - 4.2.2 *Exoma en la Investigación Clínica*
  - 4.2.3 *Test de Genoma Completo*
- 4.3 Tipos de test genéticos en función de las condiciones del paciente que lo solicita.
  - 4.3.1 *Test de Diagnóstico*
  - 4.3.2 *Test predictivos por Historia Familiar*
  - 4.3.3 *Test predictivos sin Historia Familiar Previa*
- 4.4 Tipos de test genéticos en función del perfil del paciente al que van dirigidos
  - 4.4.1 *Test Prenatal no Invasivo*
  - 4.4.2 *Test de Portadores*
- 4.5 Tipos de test genéticos en función de las variantes genéticas que analizan
  - 4.5.1 *Test genéticos que analizan variantes de un solo nucleótido (SNPs)*
  - 4.5.2 *Test genéticos que analizan otro tipo de variantes*
- 4.6 Otros tipos de test
  - 4.6.1 *Test que también tienen en cuenta la epigenética*
  - 4.6.2 *Test de genética recreativa o genetics for fun*

### **MÓDULO 5. Resultados de las Pruebas Genéticas**

- 5.1 Interpretación de Resultados
- 5.2 Informe de Resultados
- 5.3 Comunicación al paciente
- 5.4 Asesoramiento o consejo genético
- 5.5 Papel de los médicos genetistas

## **MÓDULO 6. Regulación de Análisis genéticos Clínicos**

# **6. METODOLOGÍA**

## **1. Recursos audiovisuales**

Cada una de las clases consta de un vídeo en el que uno de los profesores explica el contenido del tema asignado. El alumno tiene acceso a estos vídeos a través del Aula Virtual, donde también dispone de las presentaciones en formato pdf de las sesiones, así como los materiales docentes adicionales. Más de 16 horas de video y casi 300 páginas de apuntes en PDF.

## **2. Dinámica de clases**

El acceso a las clases se obtiene en el momento de la compra y el horario para visualizar cada uno de los vídeos de las sesiones es completamente libre, de modo que el alumno puede organizar su propio estudio. Las dudas se resuelven a través de tutorías y foros en el Aula Virtual.

## **3. Control de Participación**

El aprovechamiento de las clases y la participación online se evalúan mediante el control de acceso de Aula Virtual de cada alumno, el tiempo utilizado y su participación en los foros y actividades.

## **4. Evaluación**

Para obtener el certificado será necesario superar con éxito cada uno de los cuestionarios que el alumno encontrará a lo largo del programa formativo. Estos cuestionarios son de opción múltiple, con una única respuesta correcta.

Más información: [www.genotipia.com](http://www.genotipia.com)

Síguenos en:



---

genotipia III I

---

[www.genotipia.com](http://www.genotipia.com)