

genotipia III I

**CURSO**  
**GENÉTICA**  
**REPRODUCTIVA**

## 1. INTRODUCCIÓN

El análisis del genoma humano realizado durante los últimos años nos ha permitido conocer la base genética de muchas enfermedades hereditarias, así como desarrollar las pruebas necesarias para su diagnóstico. Las enfermedades genéticas son aquellas causadas por alteraciones en el material genético y representan un porcentaje importante de las enfermedades humanas, tanto en adultos como en niños.

Las alteraciones genéticas no solo están implicadas en enfermedades, sino que también son la causa de la mayoría de los abortos espontáneos que se producen en el primer trimestre de gestación. Por lo tanto, conocer las técnicas diagnóstico genético que existen en la actualidad, tanto a nivel preconcepcional como preimplantacional, es fundamental para aumentar las posibilidades de gestación y favorecer el nacimiento de niños libres de anomalías cromosómicas o enfermedades hereditarias de transmisión genética. Además, las técnicas de diagnóstico genético prenatal permiten detectar, durante el embarazo, los posibles defectos congénitos que pueden producirse en los embriones.

## 2. OBJETIVOS DEL CURSO

El objetivo de este programa formativo es proporcionar a los participantes el conocimiento de las técnicas de análisis genético relacionadas con la reproducción, que pueden ser aplicadas tanto antes como durante el embarazo.

## 3. DIRIGIDO A

- Profesionales clínicos y sanitarios.
- Investigadores interesados en la genética de la reproducción humana.
- Alumnos de Biología, Medicina, Farmacia, Bioquímica, Biotecnología, Veterinaria, Enfermería, Técnicos de laboratorio y áreas de la salud afines. Estudiantes que tengan interés por la genética reproductiva o quieran encaminar su carrera hacia esta disciplina.
- Público en general que quiera conocer como la genética puede tener influencia en la planificación familiar.

## 4. PROFESORADO



### **Virginia García-Láez Moreno**

Licenciada en Biología. Universidad de Jaén.

Máster oficial en Biotecnología de la Reproducción Humana Asistida. IVI Valencia.

Doctora en Biología por la Universidad de Valencia. Tesis: "Aspectos inmunogenéticos del HLA-G en el aborto de primer trimestre", realizada en IVI Valencia.

Título de Experto Universitario en Genética y Genómica Médica. UCAM.

Doce años de experiencia en el laboratorio de fecundación in vitro de una clínica de reproducción asistida. Docencia reglada y no reglada en diferentes instituciones. Participación en varios proyectos de investigación relacionados con la reproducción.

## 5. TEMARIO

### 1. INTRODUCCIÓN A LA GENÉTICA DE LA REPRODUCCIÓN

1. Características del genoma humano
2. Asesoramiento reproductivo
3. Elaboración de un árbol genealógico
4. Herramientas de información genética

### 2. DIAGNÓSTICO GENÉTICO PRECONCEPCIONAL EN EL VARÓN

1. Estudio cromosómico del varón
  - 1.1. Cariotipo en sangre periférica
  - 1.2. Estudio de meiosis en tejido testicular
  - 1.3. Estudio del espermatozoide
    - 1.3.1. FISH (Hibridación In Situ Fluorescente)
    - 1.3.2. Selección de sexo por citometría de flujo

2. Análisis genético del varón infértil
  - 2.1. Fibrosis quística
  - 2.2. Distrofia miotónica
  - 2.3. Hemocromatosis
  - 2.4. Mutaciones en el gen receptor de andrógeno
  - 2.5. Microdeleciones del cromosoma Y
  - 2.6. Síndrome de Kartagener
  - 2.7. Síndrome de Noonan
3. Otras pruebas preconcepcionales
  - 3.1. Fragmentación del ADN
  - 3.2. Espermiograma
  - 3.3. Análisis de viabilidad
  - 3.4. Perfil transcriptómico del RNA, lipídico o proteómico
  - 3.5. Análisis de sangre rutinario y cultivo microbiológico

### 3. DIAGNÓSTICO GENÉTICO PRECONCEPCIONAL EN LA MUJER

1. Análisis cromosómico de la mujer infértil
  - 1.1. Cariotipo en sangre periférica
  - 1.2. Análisis del ovocito. Biopsia y análisis del corpúsculo polar
2. Análisis genético de la mujer infértil
  - 2.1. Trombofilias hereditarias
  - 2.2. Síndrome X frágil
3. Otras pruebas preconcepcionales
  - 3.1. Analítica de sangre

3.2. Ecografía transvaginal

3.3. Histeroscopia uterina

3.4. Histerosalpingografía

3.5. Cultivos

3.6. Citología vaginal (PAP test)

3.7. Biopsia de endometrio

## 4. TEST DE DETECCIÓN DE PORTADORES O TEST DE CRIBADO O SCREENING DE ENFERMEDADES MONOGÉNICAS

## 5. ECLOSIÓN ASISTIDA Y BIOPSIA EMBRIONARIA EN DGP

1. Eclosión asistida y tipos de eclosión
2. Biopsia embrionaria y tipos de biopsia

## 6. ANOMALÍAS CROMOSÓMICAS

1. Introducción a las anomalías cromosómicas
2. Origen de las anomalías cromosómicas

## 7. ESTUDIO GENÉTICO PREIMPLANTACIÓN PARA ANEUPLOIDIAS O ALTERACIONES ESTRUCTURALES (PGT-A O PGT-SR)

1. Screening Genético Preimplantación (PGS: Preimplantation Genetic Screening)
2. Test Genético Preimplantación (PGT-A y PGT-SR). Screening de enfermedades cromosómicas
3. Técnicas para el Screening Genético Preimplantación
4. Estudio Genético Preimplantación no invasivo (niPGT)

## 8. DIAGNÓSTICO GENÉTICO PREIMPLANTACIÓN PARA ENFERMEDADES GENÉTICAS (PGT-M)

1. Diagnóstico Genético Preimplantación (PGD: Preimplantation Genetic Diagnosis)

2. Tipaje de los Antígenos de Histocompatibilidad

## 9. DIAGNÓSTICO GENÉTICO PRENATAL

1. Introducción
2. Tipos de técnicas
3. Indicaciones
4. Causas de los defectos congénitos
5. Test combinado o screening del 1er trimestre
6. Pruebas invasivas para confirmar un screening positivo
  - 6.1.1. Biopsia Corial
  - 6.1.2. Amniocentesis
  - 6.1.3. Cordocentesis
7. Técnicas de detección de anomalías cromosómicas

## 10. DIAGNÓSTICO GENÉTICO PRENATAL NO INVASIVO (NIPT)

1. Análisis de células fetales en sangre materna
2. Análisis de ADN de origen fetal circulante en plasma materno

## 11. TECNOLOGÍA DE LA SECUENCIACIÓN NGS (NEXT GENERATION SEQUENCING)

## 12. BIOÉTICA Y LEGISLACIÓN EN DIAGNÓSTICO GENÉTICO

# 6. METODOLOGÍA

## 1. Recursos audiovisuales

Cada una de las clases consta de un vídeo en el que la profesora 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.

## 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.

## 5. Acreditación



Esta actividad docente con nº de expediente 160035160017A está Acreditada por la Comisión de Formación Continuada de las Profesiones Sanitarias de la Comunidad Valenciana con 5,9 créditos de formación continuada.

"Los créditos de esta actividad formativa no son aplicables a los profesionales que participen en la misma, y estén formándose como especialistas en Ciencias de la Salud", es decir, los internos residentes.

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

Síguenos en:



---

genotipia III I

---

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



genotipia III I

**CURSO**  
**TÉCNICAS DE**  
**REPRODUCCIÓN**  
**HUMANA ASISTIDA**

## 1. INTRODUCCIÓN

La reproducción forma parte de los deseos de la mayoría de los seres humanos. En este contexto, la infertilidad se convierte en el peor de los diagnósticos y es sinónimo de frustración y tristeza. Afortunadamente, gracias al amplio desarrollo producido en el área de la reproducción asistida, el término infertilidad ha desaparecido casi por completo del vocabulario médico.

Los avances científicos de la reproducción asistida han sido considerables en los últimos años. Por una parte, se han optimizado los protocolos de estimulación ovárica y se están poniendo a punto nuevas técnicas de selección y mejora de muestras seminales. También se han desarrollado las técnicas de fecundación *in vitro* y el cultivo de los embriones. Además, se está investigando cada vez más en técnicas no invasivas de selección de embriones, con el fin de conseguir buenas tasas de gestación mediante la transferencia de un único embrión. Y se puede relacionar distintos aspectos del desarrollo embrionario con la presencia de anomalías cromosómicas. Por otra parte, se ha perfeccionado la vitrificación de ovocitos y embriones, ayudando a las mujeres a posponer su fertilidad. Incluso, gracias a los avances en el diagnóstico genético preimplantacional, es posible el nacimiento de niños libres de anomalías cromosómicas o enfermedades hereditarias de transmisión genética.

Por lo tanto, conocer las técnicas usadas en reproducción humana asistida es fundamental en la formación de profesionales biomédicos, tanto en el campo asistencial como en investigación y desarrollo.

## 2. OBJETIVOS DEL CURSO

Este programa formativo busca capacitar a los participantes en el conocimiento de las técnicas de laboratorio aplicadas en la reproducción humana asistida. Asimismo, informa a los alumnos sobre los diferentes tipos de laboratorio, su equipamiento y funcionamiento, las diferentes técnicas de obtención, análisis y preparación de gametos, el manejo de muestras de pacientes sanos y con patología infecciosa, las técnicas de crio-preservación de semen, ovocitos y embriones, la fecundación *in vitro* y la técnica ICSI, entre muchas otras.

Además, este programa formativo busca dar a conocer a sus alumnos los aspectos éticos y la legislación española aplicable a la reproducción humana asistida, así como hacerles adquirir un juicio crítico en el uso y manipulación de las técnicas de laboratorio y la actividad profesional en reproducción humana asistida.

### 3. DIRIGIDO A

- Profesionales clínicos y sanitarios.
- 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.
- Parejas que tengan problemas para conseguir un embarazo de forma natural y quieran entender qué les está pasando y qué opciones reproductivas tienen.

### 4. PROFESORADO



**Virginia García-Láez Moreno**

Licenciada en Biología. Universidad de Jaén.

Máster oficial en Biotecnología de la Reproducción Humana Asistida. IVI Valencia.

Doctora en Biología por la Universidad de Valencia. Tesis: “Aspectos inmunogenéticos del HLA-G en el aborto de primer trimestre”, realizada en IVI Valencia.

Título de Experto Universitario en Genética y Genómica Médica. UCAM.

Doce años de experiencia en el laboratorio de fecundación in vitro de una clínica de reproducción asistida. Docencia reglada y no reglada en diferentes instituciones. Participación en varios proyectos de investigación relacionados con la reproducción.

### 5. TEMARIO

#### 1. INTRODUCCIÓN A LA REPRODUCCIÓN ASISTIDA (RA)

#### 2. ESTRUCTURA Y EQUIPAMIENTO DEL LABORATORIO DE RA

1. Quirófano
2. Laboratorio de andrología/semen

3. Laboratorio de embriología o FIV
4. Laboratorio de criopreservación
5. Laboratorio de DGP (diagnóstico genético preimplantacional)

### 3. ESTIMULACIÓN OVÁRICA

### 4. PUNCIÓN FOLICULAR

### 5. ANÁLISIS Y PREPARACIÓN DEL SEMEN

1. Espermatogénesis
2. Obtención y manejo de espermatozoides
3. Espermiograma. Análisis básico del semen
4. Capacitación del semen
5. Obtención de espermatozoides (MESA o TESA)
6. Congelación y almacenamiento del semen
7. Manejo de muestras de pacientes con enfermedades infecciosas
8. Análisis automatizado del semen

### 6. INSEMINACIÓN ARTIFICIAL

### 7. INSEMINACIÓN *IN VITRO* (FIV E ICSI) Y DECUMULACIÓN

### 8. MADURACIÓN *IN VITRO* DE VESÍCULAS GERMINALES

### 9. MÉTODOS Y MEDIOS DE CULTIVO

## 10. FECUNDACIÓN

1. Clasificación de los cigotos
2. Anomalías de la fecundación
3. Fallos de fecundación
4. Herencias en el embrión

## 11. DESARROLLO EMBRIONARIO HASTA BLASTOCISTO

## 12. CRITERIOS DE SELECCIÓN EMBRIONARIA D1/3

## 13. CRITERIOS DE SELECCIÓN EMBRIONARIA D4/6

## 14. CLASIFICACIÓN EMBRIONARIA EN LOS SISTEMAS TIME-LAPSE

## 15. TRANSFERENCIA EMBRIONARIA Y RECEPTIVIDAD ENDOMETRIAL

## 16. ANOMALÍAS CROMOSÓMICAS

## 17. RELACIÓN DE LAS ANOMALÍAS CROMOSÓMICAS CON EL DESARROLLO EMBRIONARIO

## 18. CONGELACIÓN Y DESCONGELACIÓN DE GAMETOS Y EMBRIONES

1. Crioprotectores
2. Congelación lenta vs Vitricación
3. Vitricación de ovocitos
4. Vitricación de embriones
5. Desvitricación de ovocitos y embriones

## 19. ASPECTOS RELACIONADOS CON LA VITRIFICACIÓN

1. Almacenamiento
2. Crioconservación de la corteza ovárica
3. Factores que afectan a la crioconservación

## 20. DONACIÓN DE GAMETOS

## 21. EL LABORATORIO DE ANÁLISIS CLÍNICOS EN REPRODUCCIÓN ASISTIDA

1. Tipos de muestras biológicas
2. Aparatos de medida
3. Determinaciones en el laboratorio de análisis clínico

## 22. BIOÉTICA Y LEGISLACIÓN EN LAS TÉCNICAS DE REPRODUCCIÓN ASISTIDA

# 6. METODOLOGÍA

## 1. Recursos audiovisuales

Cada una de las clases consta de un vídeo en el que la profesora 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.

## 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.

### 5. Acreditación



Esta actividad docente con nº de expediente 160035160018A está Acreditada por la Comisión de Formación Continuada de las Profesiones Sanitarias de la Comunidad Valenciana con 4,3 créditos de formación continuada.

"Los créditos de esta actividad formativa no son aplicables a los profesionales que participen en la misma, y estén formándose como especialistas en Ciencias de la Salud", es decir, los internos residentes.

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

Síguenos en:



---

genOTIPiA III I

---

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