

# **CURSO FORMACIÓN GENÉTICA MÉDICA APLICADA. EDICIÓN BÁSICA**

**GENOMIC GENETICS-CLINICA DIAGONAL  
FECHA DEL CURSO: SÁBADO 19 DE OCTUBRE, 2019**

El **curso** está dirigido a **médicos y profesionales sanitarios** vinculados a la asistencia y asesoramiento a pacientes y tiene como principal objetivo lograr la familiarización con el uso de las herramientas de la **MEDICINA GENÓMICA** dentro del ejercicio de la práctica clínica habitual. se tratarán y discutirán los diferentes tipos de análisis genéticos disponibles y su utilidad práctica real en las enfermedades humanas, ayudando a comprender su significado clínico, tanto sus ventajas como sus limitaciones, para adquirir experiencia en el diseño de estrategias de prevención personalizadas.

**Inscripciones pinchando este [LINK](#)**

**Si no responde, copie en su navegador la dirección:**

**<https://www.genomicgenetics.com/curso-formacion-genetica-medica-aplicada/>**

**[Aforo limitado a 20 participantes por curso]**

## CURSO DE FORMACIÓN GENÉTICA MÉDICA APLICADA. EDICIÓN BÁSICA

### INTRODUCCIÓN

El curso está dirigido a licenciados en medicina, de cualquier especialidad médica y en general a profesionales sanitarios vinculados a la asistencia y asesoramiento a pacientes, teniendo como principal objetivo lograr la familiarización con el uso de las herramientas de la Medicina Genómica dentro del ejercicio de la práctica clínica habitual. Se tratarán y discutirán los diferentes tipos de análisis genéticos disponibles y su utilidad práctica real en las enfermedades humanas, ayudando a comprender su significado clínico, tanto sus ventajas como sus limitaciones, para adquirir experiencia en el diseño de estrategias de prevención personalizadas.

Constará de 5 módulos, 4 de ellos teóricos y uno práctico para discutir casos reales que nos ayuden a entender la utilidad clínica de todo lo aprendido durante el curso.

Los módulos 1 y 2 nos situarán en los conceptos y las bases necesarias para entender la etiopatogenia molecular de las enfermedades humanas. Serían los módulos necesarios para familiarizarse con la Genética Médica y sus aplicaciones en el diagnóstico clínico.

En los módulos 3 y 4, trataremos sobre las herramientas clínico-prácticas de la medicina genómica. Aquí haremos especial énfasis en las ramas de **farmacogenética, nutrigenética, nutrigenómica y kinesiogenómica**, ya que son esenciales para lograr el diseño de pautas más rigurosas que garanticen una total personalización de estas recomendaciones, dejando de ser generalistas como hasta ahora, para llegar a la total individualización: las bases de la Medicina de Precisión.

El módulo 5 nos brindará la oportunidad de abrir el debate y la discusión entre todos, una vez alcanzados los objetivos de los módulos anteriores, enfrentando casos reales que representarán cada una de las situaciones que se nos pueden presentar en nuestra actividad médica diaria.

Para las modalidades avanzadas los cursos estarán diseñados por especialidades, pero antes será necesario cumplir los objetivos de este módulo básico o introductorio.

### OBJETIVOS DEL CURSO:

1. Conocer y entender los conceptos básicos sobre los que se sustenta la genética.
2. Aprender a distinguir la repercusión de los conceptos de mutación y polimorfismo genético.
3. Saber reconocer los distintos patrones de transmisión hereditaria con el cálculo/estimación de los riesgos de recurrencia a nivel familiar.
4. Distinguir las características clínicas más relevantes que permiten la sospecha clínica de un problema de salud de base genética.

5. Saber reconocer las diferencias entre Medicina Genética y Medicina Genómica familiarizándose con su aplicación práctica en nuestra actividad médica actual.
6. Conocer y familiarizarse con los distintos tipos de análisis genéticos para saber indicarlos e interpretarlos con el máximo criterio.
7. Familiarizarse con las herramientas de asesoramiento o consejo genético para saber aplicarlas en cada contexto clínico.
8. Entender y aplicar las bases científicas sobre las que sustenta la farmacogenética y familiarizarse con su aplicación práctica al prescribir fármacos minimizando errores (iatrogenia) terapéuticos.
9. Entender y aplicar las bases científicas sobre las que sustenta la genómica nutricional y familiarizarse con su aplicación práctica en el diseño de pautas nutricionales saludables.
10. Entender y aplicar las bases científicas sobre las que sustenta la kinesio genómica y familiarizarse con su aplicación práctica en el diseño de pautas de ejercicio físico saludable.
11. Conocer las diferencias entre genética y epigenética.
12. Familiarizarse con los mecanismos epigenéticos y saber reconocer su impacto en cada etapa del desarrollo humano.
13. Entender el impacto del modelo multifactorial y saber aplicar estos conceptos dentro de las estrategias de prevención aplicables a las enfermedades complejas.
14. Entender el impacto de la interacción gen-ambiente en la salud reproductiva y saber aplicar estos conceptos dentro de las estrategias de prevención aplicables en cada caso.
15. Conocer y aplicar el modelo multifactorial para entender la etiopatogenia de la enfermedad vascular en todas sus manifestaciones y establecer pautas de prevención más objetivas.
16. Conocer y aplicar el modelo multifactorial para entender la etiopatogenia del síndrome metabólico y establecer pautas de prevención más objetivas.
17. Conocer y aplicar el modelo multifactorial para entender la etiopatogenia del deterioro cognitivo y establecer pautas de prevención más objetivas.
18. Conocer y aplicar el modelo multifactorial para entender cómo la genética marca la diferencia entre cáncer familiar y cáncer esporádico y sobre estas bases establecer pautas de prevención más objetivas según estos criterios.
19. Familiarizarse con la aplicación de todos los conceptos estudiados en casos prácticos reales.

## **CONTENIDO (TEMAS):**

### **MODULO 1: Introducción a la MEDICINA GENÉTICA**

- Cromosomas y genes. Locus/Loci. Genotipo y fenotipo
- El código genético. Características
- Genoma: exoma, intrones. Flujo de la información genética.
- Transcriptómica y Proteómica. Conceptos. Aplicaciones
- Mutación. Concepto y clasificación
- Polimorfismos genéticos. Concepto y clasificación
- Epigenética. Mecanismos moleculares que la definen. Epitratamientos
- Técnicas de Biología Molecular y su aplicación

### **MODULO 2: BASES DEL ASESORAMIENTO GENÉTICO ACTUAL**

- Asesoramiento o consejo genético. Concepto. Fundamentos. Legislación. Características especiales dentro de la relación médico/paciente
- Clasificación de las enfermedades de base genética
- Enfermedades causadas por MACROMUTACIONES: enfermedades cromosómicas. Clasificación y ejemplos.
- Enfermedades causadas por MICROMUTACIONES: enfermedades monogénicas. Clasificación y ejemplos.
- Enfermedades autosómico-dominantes. Características y ejemplos. Riesgos familiares
- Enfermedades autosómico-recesivas. Características y ejemplos. Riesgos familiares
- Enfermedades recesivas ligadas al X. Características y ejemplos. Riesgos familiares
- Enfermedades dominantes ligadas al X. Características y ejemplos. Riesgos familiares
- Enfermedades mitocondriales. Características y ejemplos. Riesgos familiares
- Enfermedades epigenéticas. Metilación e impronta genética. Disomías Uniparentales(DUP-UPD). Características y ejemplos.

### **MODULO 3: ABORDAJE MULTIFACTORIAL DENTRO DE LA MEDICINA DE PRECISIÓN**

- Modelo multifactorial. Características y ejemplos
- La Medicina de Precisión (MPP) dentro del Modelo multifactorial.
  - Características y ejemplos
  - Utilidad práctica para el abordaje asistencial diagnóstico-terapéutico
- El Cáncer dentro del modelo multifactorial. Características. Estimación de riesgos y consideraciones para las buenas prácticas a nivel individual y familiar:
  - Cáncer ginecológico
  - Cáncer de Colon
- Modelo multifactorial dentro de la medicina reproductiva y fetal.

- Trombofilias hereditarias
- Metabolismo de 1 carbono. Implicación en la salud materno/fetal
- Plan de prevención de malformaciones fetales basado en el modelo multifactorial

## **MODULO 4: PASO EVOLUTIVO DE LA MEDICINA GENÉTICA A LA MEDICINA GENÓMICA ACTUAL**

- **Medicina genómica**
  - Concepto y características
  - Diferencias respecto a la medicina genética
  - Transición entre el conocimiento y la aplicación práctica clínica del conocimiento
  - Ramas de la Medicina Genómica
- **Genómica Nutricional** como clave para garantizar una alimentación saludable
  - Concepto y fundamentos
  - Respuestas a la alimentación: alergias, hipersensibilidad, intolerancias. Conceptos y diferencias. Ejemplos
  - La Nutrigenética. Concepto. Características. Ejemplos de actuación
  - La Nutrigenómica. Concepto. Características. Alimentos funcionales y nutracéuticos
- **La Kinesiogenómica** como clave para garantizar la práctica saludable del ejercicio físico
  - Antecedentes y evolución
  - Genética y rendimiento deportivo
  - Influencia de los genes en RESISTENCIA/VELOCIDAD, FUERZA/ELASTICIDAD. Recomendaciones para su uso en la actualidad
  - Influencia de los genes en la capacidad de recuperación post-ejercicio
  - Genética e intolerancia al ejercicio físico
  - La genética y el DOPAJE genético

## **MODULO 5: PRESENTACIÓN Y DISCUSIÓN DE CASOS PRÁCTICOS**

- Presentación, interpretación y discusión de casos con enfermedades cromosómicas (patrón dismórfico y resultado del laboratorio)
- Presentación, interpretación y discusión de casos con enfermedades monogénicas
- Presentación y discusión de casos de cáncer familiar monogénico con mutaciones o polimorfismos. Asesoramiento genético correspondiente en cada situación
- Presentación de casos dentro del marco multifactorial. Casos reales según los programas que se aplican en la consulta de Genética Clínica de Genomic Genetics/Clínica Diagonal:
- Ejemplos salud femenina (Woman Health) y salud masculina (Age Management)
- Ejemplos NeuroProgram

**HORARIO:**

**SÁBADO 09/11/2019**

Mañana: 9:00 – 14:00

Tarde: 15:30 - 20:30

**MODALIDAD:** Presencial

**SEDE:**

Aula de formación de **FIATC**

Avenida de **Josep Tarradellas, 33, 08029 Barcelona**

**IMPARTIDO POR:**

Dr. José I.Lao Villadóniga [Doctor en Medicina, Esp. Genética Clínica]

**PARA FORMALIZAR SU INSCRIPCIÓN, ACCEDER AL LINK:** [CURSO-GGI](https://www.genomicgenetics.com/curso-ggi)

Si no accede directamente al pinchar el link, copie esta dirección, abra su navegador y péguelo en la barra de direcciones:  
<https://www.genomicgenetics.com/curso-formacion-genetica-medica-aplicada/>