

# “Curso teórico-práctico: Aplicaciones de la Biología Molecular al Diagnóstico Genético Clínico. 1ª edición.”

35 horas | Febrero-Marzo 2018

Programa de formación del Instituto de Investigación Sanitaria-  
Fundación Jiménez Díaz



**ThermoFisher**  
SCIENTIFIC



# Curso de “Aplicaciones de la Biología Molecular al Diagnóstico Genético Clínico”

---

- 1** Descripción y Objetivos
- 2** ¿A quién va dirigido?
- 3** Programa
- 4** Directores, Coordinadora y Profesores
- 5** Servicios
- 6** Acreditaciones
- 7** Información & Contacto

# 1 Descripción y Objetivos

---

Este programa de formación tiene como objetivo principal, el proporcionar los conceptos fundamentales teórico-prácticos que se aplican en el diagnóstico de patologías genéticas humanas.

Específicamente:

1. Conocer los fundamentos teóricos de la Genética molecular humana.
2. Aprendizaje de los procedimientos utilizados en el laboratorio de Genética molecular humana.
3. Aprendizaje de las técnicas para obtener, procesar y analizar el ADN humano.
4. Aplicación de estas técnicas en el diagnóstico de enfermedades tanto hereditarias como no hereditarias y sus aplicaciones clínicas.

# 2 ¿A quién va dirigido?

---

Licenciados y Graduados en ramas Biosanitarias:

- Ciencias Biológicas
- Ciencias Químicas
- Farmacia
- Medicina
- Ciencias Experimentales
- Etc.

# 3 Programa

Horario: 16h-20h

19 febrero

- **Presentación del curso.**
- **Funcionamiento del laboratorio.** Formación de personal, áreas (citogenética, citogenética molecular, genética molecular), sector pre-analítico, y post-analítico, recepción de muestras, técnicas, diagnósticos, asesoramiento genético. **Nieves González Gómez.**
- **Sistema de calidad en un laboratorio clínico de genética molecular.** Sistema de calidad, concesión y mantenimiento de un sistema de calidad, leyes (protección de datos) y ética. **Yolanda Ortega Muñoz.**
- **Extracción de ADN a partir de una muestra de saliva.** Práctica 1. **Ignacio Morales Chueca y Nieves González Gómez.**

20 febrero

- **Biología molecular de la célula.** Composición, organización y función del ADN y el ARN. Biomarcadores: microARNs. **Aránzazu Mediero Muñoz.**
- **Tipos de muestras y métodos de extracción de ácidos nucleicos.** Muestras forenses, saliva, sangre, parafina. Extracción mediante fenol/cloroformo, chelex, kits y robots. **Nieves González Gómez.**
- **PCR y electroforesis horizontal.** Práctica 2. **Ignacio Morales Chueca y Nieves González Gómez.**

21 febrero

- **Amplificación de ácidos nucleicos: la PCR y sus variantes.** Concepto de PCR convencional, RT-PCR, QF-PCR, TP-PCR. **Esther Gallardo Pérez.**
- **PCR a tiempo real.** Análisis genético del ARN, cDNA, Ct y herramientas matemáticas. **Sergio Portal Núñez.**
- **Determinación de la expresión génica mediante RT-PCR.** Práctica 3. **Aránzazu Mediero Muñoz y Nieves González Gómez**

22 febrero

- **Secuenciación capilar tipo Sanger.** Metodología manual y automática e interpretación. **Nieves González Gómez.**
- **Aplicación de la secuenciación de tipo Sanger al diagnóstico de enfermedades hereditarias.** Aplicación de la secuenciación de tipo Sanger al diagnóstico de enfermedades hereditarias mutación, SNPs, CNVs y bases de datos enfocadas al diagnóstico. **Raúl Sanz Rojo.**
- **Purificación producto de PCR y secuenciación capilar.** Práctica 4. **Ignacio Morales Chueca y Nieves González Gómez.**

# 3 Programa

Horario: 16h-20h

23 febrero

- **Análisis de discriminación alélica mediante RT-PCR.** Análisis de SNPs mediante PCR a tiempo real. **Olaya de Dios Huerta.**
- **Aplicaciones de la PCR digital al diagnóstico genético.** Descripción de la PCR digital, ventajas y aplicaciones en genética clínica. **Clara Isabel Gómez Sánchez.**
- **Análisis de discriminación alélica mediante RT-PCR.** Práctica 5. **Olaya de Dios Huerta y Nieves González Gómez.**

26 febrero

- **Técnicas enfocadas al diagnóstico de enfermedades producidas por deleciones y duplicaciones.** Arrays de SNPs, arrays de CGH. concepto de hibridación genómica y MLPA. **Fernando Infantes Barbero.**
- **Aplicación de la biología molecular en el diagnóstico de enfermedades oncológicas.** **Raúl Sanz Rojo.**
- **Realización de un árbol genealógico y asesoramiento genético.** Taller práctico 1. **Cristina González González y Camilo Vélez Monsalve.**

27 febrero

- **Secuenciación masiva.** Next Generation Sequencing (NGS). El exoma clínico. **Marta Cortón Pérez.**
- **Diagnóstico preimplantacional.** Estudio del ADN de embriones humanos para su selección según criterios clínicos. **Ana Bustamante Aragonés.**
- **Análisis de secuencias y estudio de segregación familiar de una mutación mediante secuenciación capilar. Interpretación de resultados y diagnóstico genético.** Taller práctico 2. **Cristina González González y Camilo Vélez Monsalve.**

28 febrero

- **Diagnóstico Prenatal.** Análisis invasivos –amniocentesis- y análisis prenatal no invasivo -el cariotipo molecular.- **Raúl Sanz Rojo.**
- **Aplicación de la biología molecular en el diagnóstico de enfermedades hematológicas.** **Carlos Blas López.**
- **Diseño de cebadores para PCR.** Taller práctico 3. **Marta Ricote Vila y Raúl Sanz Rojo.**

# 3 Programa

Horario: 16h-20h

1 marzo

- **Consejo genético.** Saoud Tahsin Swafiri.
- **Epigenética aplicada al diagnóstico clínico.** Raúl Sanz Rojo.
- **Herramientas de análisis para Secuenciación masiva.** Taller práctico 4. Raúl Sanz Rojo.

2 marzo

- **Comprobación de adquisición de conocimientos.** Examen y resultados obtenidos. Nieves González Gómez.
- **Hablando de Genética.** Reunión con los expertos: María José Trujillo Tiebas, Cristina González González y Raúl Sanz Rojo.
- **Estudio de un panel de genes relacionados con una enfermedad mediante secuenciación masiva.** Taller práctico 5. Raúl Sanz Rojo.

# 4 Asesora científica, Director, Coordinadora y Profesores

---

## Asesora científica



**Carmen Ayuso García**

Directora Científica del Instituto de Investigación Sanitaria-Fundación Jiménez Díaz  
Jefe del Departamento de Genética de la Fundación Jiménez Díaz

## Director



**Raúl Sanz Rojo**

Director Técnico de Diagnóstico Genético  
ATG Medical

## Coordinadora



**Nieves González Gómez**

Investigador Asociado  
IIS-Fundación Jiménez Díaz

# 4 Directores, Coordinadora y Profesores

## Profesores



**Raúl Sanz Rojo**

Director Técnico de Diagnóstico Genético  
ATG Medical



1er

**Cristina González González**

Genetista en H. Infanta Sofia  
H. Infanta Sofia • Universidad Autónoma de Madrid



**Marta Corton** • 1er

Researcher in Human Genetics Investigador Miguel Servet en IIS - Fundación  
Jiménez Díaz



**Nieves González Gómez**

Investigador Asociado  
IIS-Fundación Jiménez Díaz



# 4 Directores, Coordinadora y Profesores

## Profesores



1er

**Fernando Infantes**

TSDC en FUNDACIÓN JIMENEZ DIAZ  
FUNDACIÓN JIMENEZ DIAZ



**Ana Bustamante • 1er**

Geneticist at Fundacion Jiménez Díaz  
Fundacion Jiménez Díaz • Universidad Autónoma de Madrid



**ARANZAZU MEDIERO MUNOZ • 1er**

Investigador Miguel Servet at FUNDACIÓN JIMENEZ DIAZ  
FUNDACIÓN JIMENEZ DIAZ • Universidad Complutense de Madrid



**Maria José Trujillo Tiebas • 2º**

Bióloga Adjunta del Servicio de Genética en FUNDACIÓN JIMENEZ DIAZ

# 4 Directores, Coordinadora y Profesores

## Profesores



**Saoud Tahsin Swafiri** • 2º

Genetista Clínico

Hospital General Collado Villalba • Hospital Puerta de Hierro-Madrid UAM



**Marta Ricote Vila**

Técnico de Laboratorio e Investigación en FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ

FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ • IES Moratalaz



**Olaya de Dios** • 3er

Asistente de investigación en FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ

FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ • Universidad de Cádiz



**Sergio Portal Núñez**

Profesor e Investigador  
Universidad San Pablo CEU de Madrid

# 4 Directores, Coordinadora y Profesores

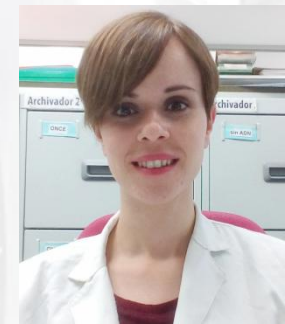
## Profesores



**Esther Gallardo Pérez**  
Investigador Asociado  
IIS-12 de Octubre  
Profesora UAM



**Camilo Vélez Monsalve**  
Técnico de laboratorio  
Fundación Jiménez Díaz



**Clara Isabel Gómez Sánchez**  
Investigador Postdoctoral  
IIS-Fundación Jiménez Díaz



**Ignacio Morales Chueca**  
Técnico de laboratorio en Centro de estudios genéticos ATG Medical  
Centro de estudios genéticos ATG Medical

# 5 Servicios

---



Acceso presencial a las sesiones formativas



Prácticas en el laboratorio



Talleres prácticos



Reunión con los expertos



Certificado de formación

## 6 Acreditaciones

---

Pendiente de acreditación por la “Comisión de Formación continuada del Sistema Nacional de Salud de la Comunidad de Madrid” y **ACREDITADO** por la “Asociación española para el estudio de la Genética Humana (AEGH)”.



**Comunidad de Madrid**



**AEGH**

ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE GENÉTICA HUMANA

Acreditado por la AEGH

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

# 7 Información y Contacto

---

- 1 Información e inscripción:  
[https://www.atgmedical.es/docencia/cursos/biol\\_mol\\_grad\\_1.php5](https://www.atgmedical.es/docencia/cursos/biol_mol_grad_1.php5)
- 2 Plazas limitadas. Se considerará orden de inscripción.  
Número mínimo de asistentes para la realización del curso.  
.
- 3 Coste del curso: 600 €.  
(Descuento del 10% aplicable a los colegiados en el Colegio de Biólogos de la Comunidad de Madrid y a los miembros de la AEGH. Descuentos no acumulables).
- 4 La asistencia quedará confirmada tras la recepción del pago

## Lugar de formación:

c/ Santiago Grisolí, 2 (PTM) - Tres Cantos. 28760 Madrid — [Localización \(https://www.atgmedical.es/atg/donde-estamos.php5\)](https://www.atgmedical.es/atg/donde-estamos.php5)

## Fechas y horario:

19 de febrero-2 de marzo de 2017, 16h-20h