

Curso

**Tecnologías de análisis
genético y anotación
clínica de variantes**

1. INTRODUCCIÓN

Los avances en las tecnologías de análisis genético están transformando nuestra forma de entender la salud humana. Herramientas como la secuenciación de nueva generación (NGS), la secuenciación de tercera y cuarta generación, los microarrays personalizados y las plataformas basadas en CRISPR han multiplicado nuestra capacidad para identificar, con alta resolución y a bajo coste, las variantes genéticas que nos hacen únicos. Estas tecnologías permiten detectar desde polimorfismos comunes hasta variantes raras y estructurales, ampliando el horizonte de lo que hoy es posible diagnosticar, predecir y tratar.

Sin embargo, identificar una variante genética es solo el primer paso. El verdadero reto —y el auténtico valor clínico— está en saber interpretarla. Por eso, uno de los pilares fundamentales de la medicina personalizada actual es la anotación clínica de variantes: un proceso complejo que combina evidencia computacional, funcional y poblacional para determinar su relevancia terapéutica. Aplicar criterios estandarizados como los de ACMG o CPIC y utilizar bases de datos como ClinVar, PharmGKB o gnomAD permite traducir datos genómicos en decisiones clínicas útiles..

Este curso ofrece una formación integral para comprender y aplicar estas tecnologías de análisis genético, junto con las metodologías más actuales de interpretación y anotación clínica. Un recorrido riguroso, actualizado y práctico por los recursos, criterios y herramientas que hacen posible una medicina verdaderamente personalizada, guiada por la información genética de cada paciente.

2. OBJETIVO DEL CURSO

Este curso tiene como objetivo principal capacitar a los participantes en el uso y comprensión de las tecnologías genéticas aplicadas al análisis y la interpretación clínica de variantes, con un enfoque especial en farmacogenómica y medicina personalizada. A lo largo del programa, se busca que los estudiantes comprendan las bases y aplicaciones de métodos básicos y avanzados de análisis genético, dominen las principales plataformas de secuenciación, aprendan a clasificar variantes genéticas según estándares internacionales y adquieran competencias prácticas para integrar esta información en decisiones terapéuticas individualizadas, utilizando bases de datos clínicas y herramientas bioinformáticas de última generación.

3. DIRIGIDO A

Este curso está especialmente dirigido a profesionales de las ciencias de la salud, la biomedicina y la bioinformática, así como a investigadores y estudiantes interesados en adquirir una visión actualizada y aplicada sobre las tecnologías de análisis genético y las metodologías de interpretación clínica de variantes. Es una formación ideal para quienes deseen integrar el conocimiento genómico en la práctica clínica, contribuir al desarrollo de la medicina personalizada y participar activamente en el diseño de estrategias terapéuticas basadas en el perfil genético de cada paciente.

4. TEMARIO

TEMA 1: TÉCNICAS BÁSICAS DE ANÁLISIS GENÉTICO

TEMA 2: TECNOLOGÍAS BASADAS EN HIBRIDACIÓN

TEMA 3: TECNOLOGÍAS DE SECUENCIACIÓN GENÉTICA

TEMA 4: TECNOLOGÍAS GENÉTICAS EMERGENTES Y DE VANGUARDIA

TEMA 5: INTRODUCCIÓN A LA CATEGORIZACIÓN DE VARIANTES FARMACOGENÉTICAS

TEMA 6: CRITERIOS DE INTERPRETACIÓN DE VARIANTES FARMACOGENÉTICAS

TEMA 7: BASES DE DATOS GENÉTICAS Y SU APLICACIÓN CLÍNICA

5. METODOLOGÍA

En **Duponte Academy** hemos diseñado nuestra propia metodología que pretende fomentar el aprendizaje significativo mediante estrategias interactivas. Se trata de una metodología 100 % online, con acceso a múltiples recursos visuales e interactivos y adaptable a las necesidades temporales de cada alumno. Aprende a tu ritmo. Bienvenidos a la Metodología Duponte.



Duposte
Investigación y Desarrollo