

# Máster Título Propio

Medicina Genómica y de Precisión  
en Hematología: Trombosis



## Máster Título Propio

### Medicina Genómica y de Precisión en Hematología: Trombosis

- » Modalidad: No escolarizada (100% en línea)
- » Duración: 12 meses
- » Titulación: TECH Universidad
- » Horario: a tu ritmo
- » Exámenes: online

Acceso web: [www.techtitute.com/medicina/master/master-medicina-genomica-precision-hematologia-trombosis](http://www.techtitute.com/medicina/master/master-medicina-genomica-precision-hematologia-trombosis)

# Índice

01

Presentación

---

*pág. 4*

02

Objetivos

---

*pág. 8*

03

Competencias

---

*pág. 14*

04

Dirección del curso

---

*pág. 18*

05

Estructura y contenido

---

*pág. 26*

06

Metodología

---

*pág. 38*

07

Titulación

---

*pág. 46*

# 01

# Presentación

La Enfermedad Tromboembólica Venosa (ETV) se produce con la coagulación de la sangre en el interior de las venas. Aunque es una enfermedad que se puede prevenir y tratar, sigue causando un elevado número de muertes. De hecho, es la tercera causa de muerte cardiovascular, después del infarto agudo de miocardio y el ictus. En este Máster Título Propio, los especialistas se prepararan en Medicina Genómica y de Precisión en Trombosis para conocer los últimos avances en la materia y ofrecer tratamientos más efectivos.





“

*Esta capacitación es la mejor opción que podrás encontrar para especializarte en Medicina Genómica y de Precisión en Hematología: Trombosis y realizar diagnósticos más precisos”*

Realizar una detección precoz sobre la trombosis venosa es imprescindible para tratar esta enfermedad y disminuir las secuelas que pueda ocasionar en los pacientes. También existen medidas preventivas, como las físicas o las farmacológicas.

Durante el estudio de este Máster Título Propio, el alumno se centrará en la Medicina Genómica y de Precisión aplicada al tratamiento de la trombosis venosa. La capacitación ha sido diseñada por especialistas en este entorno, por lo que los estudiantes recibirán una preparación completa y específica de la mano de expertos en la materia.

Así, con esta capacitación, se pretenden establecer las bases de la medicina genómica y de precisión en este campo, partiendo del conocimiento de la hemostasia y la enfermedad tromboembólica venosa, dando las claves para su diagnóstico, tratamiento y prevención. Además, los profesionales se adentrarán en el conocimiento de situaciones especiales que se pueden encontrar en su práctica diaria, como pueden ser las trombosis en el ámbito oncológico o de la mujer.

Tras estos aspectos más generales, este Máster Título Propio se adentrará de lleno el campo de la genómica aplicada a la trombosis venosa, donde podrá conocer los principales estudios en esta materia que le permitirán ofrecer tratamientos más eficaces y precisos a sus pacientes con esta patología.

Por tanto, después de realizar y superar el máster, los alumnos habrán adquirido conocimientos teóricos necesarios para llevar a cabo un tratamiento efectivo de la trombosis venosa en los principales ámbitos de actuación del profesional. Adicionalmente, los egresados podrán acceder a un conjunto único de 10 *Masterclasses* adicionales, impartidas por un renombrado docente de gran prestigio internacional, especializado en Cirugía Vascul. Así, gracias a estas lecciones extra, podrán actualizarse en los últimos procedimientos y las herramientas más avanzadas en este importante campo de la Medicina.

Este **Máster Título Propio en Medicina Genómica y de Precisión en Hematología: Trombosis** contiene el programa científico más completo y actualizado del mercado. Sus características más destacadas son:

- El desarrollo de casos prácticos presentados por expertos en Medicina Genómica y de Precisión en Hematología
- Los contenidos gráficos, esquemáticos y eminentemente prácticos con los que están concebidos recogen una información científica y práctica sobre aquellas disciplinas indispensables para el ejercicio profesional
- Las novedades sobre Medicina Genómica y de Precisión en Hematología
- Los ejercicios prácticos donde realizar el proceso de autoevaluación para mejorar el aprendizaje
- Su especial hincapié en metodologías innovadoras en Medicina Genómica y de Precisión en Hematología
- Las lecciones teóricas, preguntas al experto, foros de discusión de temas controvertidos y trabajos de reflexión individual
- La disponibilidad de acceso a los contenidos desde cualquier dispositivo fijo o portátil con conexión a internet



*¡Actualiza tu capacitación con TECH!  
Tendrás acceso a 10 Masterclasses  
exclusivas y suplementarias, diseñadas  
por un célebre experto de fama  
internacional en Cirugía Vascular”*

“

*Este Máster Título Propio puede ser la mejor inversión que puedes hacer en la selección de un programa de actualización por dos motivos: además de poner al día tus conocimientos en Medicina Genómica y de Precisión en Hematología: Trombosis, obtendrás una titulación avalada por la TECH Universidad”*

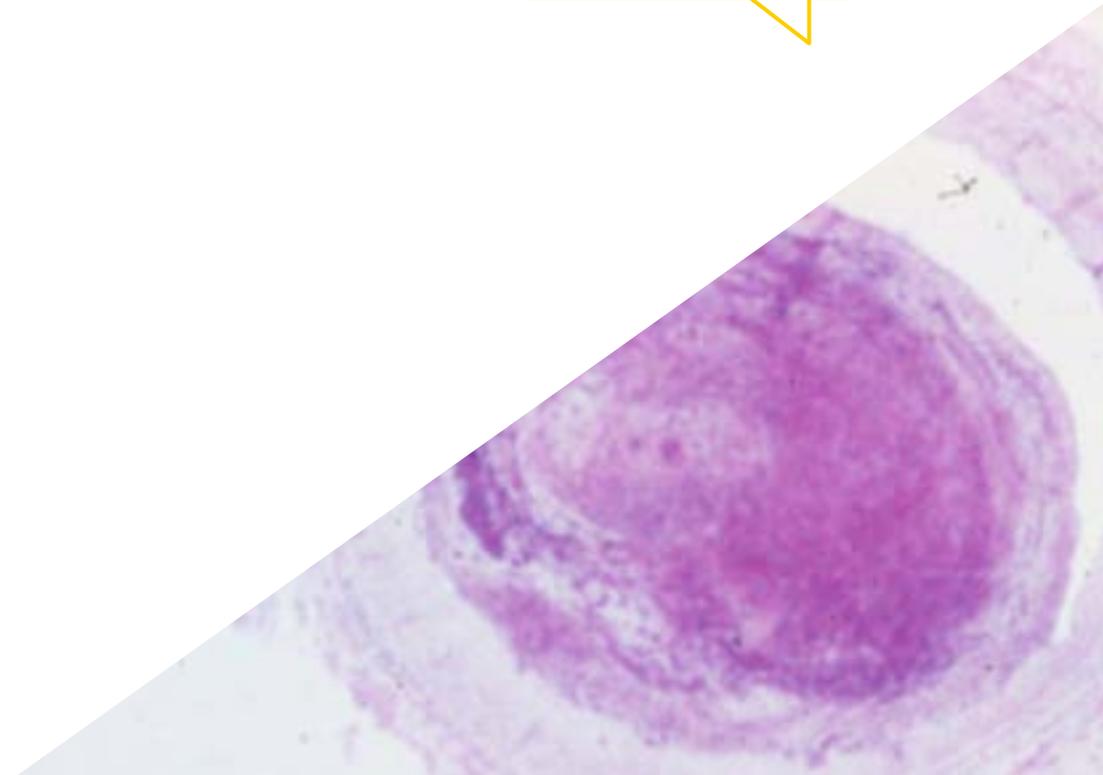
Incluye, en su cuadro docente, a profesionales pertenecientes al ámbito de la Medicina Genómica y de Precisión en Hematología: Trombosis, que vierten en esta capacitación la experiencia de su trabajo, además de reconocidos especialistas de sociedades de referencia y universidades de prestigio.

Su contenido multimedia, elaborado con la última tecnología educativa, permitirá al profesional un aprendizaje situado y contextual, es decir, un entorno simulado que proporcionará una capacitación inmersiva programada para entrenarse ante situaciones reales.

El diseño de este programa se centra en el Aprendizaje Basado en Problemas, mediante el cual el especialista deberá tratar de resolver las distintas situaciones de práctica profesional que se le planteen a lo largo del curso académico. Para ello, el profesional contará con la ayuda de un novedoso sistema de vídeos interactivos realizados por reconocidos expertos en Medicina Genómica y de Precisión en Hematología: Trombosis, y con gran experiencia médica.

*Esta capacitación cuenta con el mejor material didáctico, lo que te permitirá un estudio contextual que te facilitará el aprendizaje.*

*Este Máster Título Propio 100% online te permitirá compaginar tus estudios con tu labor profesional a la vez que aumentas tus conocimientos en este ámbito.*



# 02 Objetivos

El Máster Título Propio en Medicina Genómica y de Precisión en Hematología: Trombosis, está orientado a facilitar la actuación del profesional dedicado a la biomedicina con los últimos avances y tratamientos más novedosos en el sector.



A close-up photograph of a hand wearing pink nitrile gloves, positioned in the upper left corner of the page. The background is a light beige color, and the gloves are slightly wrinkled, suggesting they are being used or about to be used.

“

*Esta es la mejor opción para conocer los últimos avances en medicina genómica”*



## Objetivos generales

---

- ♦ Profundizar en el conocimiento de la enfermedad tromboembólica venosa como enfermedad compleja
- ♦ Formar en el ámbito de los datos ómicos y los métodos bioinformáticos aplicados a la medicina de precisión
- ♦ Estar al día en las últimas actualizaciones de esta enfermedad





## Objetivos específicos

---

### Módulo 1. Introducción a la Hemostasia

- ♦ Comprender y conocer los procesos fisiológicos involucrados en la hemostasia y la importancia de la misma
- ♦ Exponer el concepto de retroalimentación en el equilibrio homeostático y su aplicación
- ♦ Tomar contacto con el vocabulario técnico científico en esta área
- ♦ Correlacionar las pruebas de coagulación con las fases de la coagulación para ayudar a entender qué proceso fisiológico fundamental está fallando en la hemostasia primaria o la hemostasia secundaria
- ♦ Relacionar e integrar todo lo aprendido
- ♦ Construir valores y criterios aprendidos para relacionarlos con el desempeño profesional

### Módulo 2. Fisiopatología y epidemiología de la Enfermedad Tromboembólica Venosa

- ♦ Demostrar la enorme complejidad biológica y clínica que subyace al tromboembolismo venoso
- ♦ Explicar los mecanismos patológicos por los que se desarrolla un trombo en las venas y las consecuencias a corto y a largo plazo que puede tener
- ♦ Analizar la relación del trombo y de la recidiva con variables determinantes como edad, sexo o raza
- ♦ Destacar la trascendencia de las circunstancias asociadas al suceso tromboembólico y cómo estas circunstancias determinan en gran manera el riesgo de que pueda volver a repetirse
- ♦ Describir los factores de riesgo ambiental que se asocian con la enfermedad y la base genética conocida hoy en día
- ♦ Repasar el impacto global en la carga de enfermedad mundial y el impacto económico de las trombosis, sus secuelas y las complicaciones de su tratamiento

- ♦ Adentrarse en el concepto de biomarcadores o fenotipos intermediarios con el riesgo de la enfermedad, que pueden ser estudiados en el diagnóstico de las causas, en la estimación del riesgo de recidiva y pueden utilizarse como punto de partida para descubrir los genes implicados en la variabilidad del fenotipo y, por tanto, en la enfermedad tromboembólica venosa
- ♦ Conocer el concepto del perfil de riesgo individual

### **Módulo 3. Diagnóstico, tratamiento y profilaxis de la Enfermedad Tromboembólica Venosa**

- ♦ Aprender a diagnosticar la enfermedad tromboembólica venosa
- ♦ Conocer los principales tratamientos para esta enfermedad
- ♦ Adentrarse en las medidas de prevención de la trombosis venosa

### **Módulo 4. Situaciones especiales I: trombosis en el ámbito oncológico**

- ♦ Conocer las características específicas de los pacientes con trombosis en el ámbito oncológico
- ♦ Reconocer las medidas de prevención para los pacientes oncológicos según sus características, ya sea un paciente ingresado, quirúrgico o en terapia sistémica en un medio ambulatorio
- ♦ Identificar los modelos preventivos de riesgo de trombosis
- ♦ Conocer los tratamientos más efectivos para la trombosis asociada al cáncer

### **Módulo 5. Situaciones especiales II: trombosis en el ámbito de la mujer**

- ♦ Conocer la fisiopatología de la hemostasia en las diferentes etapas madurativas de la mujer
- ♦ Aprender a relacionar los métodos anticonceptivos y hormonales con la trombosis venosa
- ♦ Conocer las estrategias de prevención en las mujeres en edad fértil no gestante
- ♦ Conocer la relación entre la trombosis venosa y la gestión y el puerperio, la cesárea o las técnicas de reproducción asistida
- ♦ Reconocer los fármacos utilizados durante la gestación, puerperio y lactancia



**Módulo 6. Datos ómicos: introducción al lenguaje de programación R**

- ♦ Conocer el sistema operativo Unix/Linux y su importancia
- ♦ Obtener nociones de administración básica de Unix/Linux
- ♦ Aprender a gestionar archivos y directorios mediante el intérprete de comandos de Unix/Linux
- ♦ Conocer el lenguaje de programación R y la gestión de sus paquetes
- ♦ Reconocer los distintos tipos de datos en R y saber cuál usar en cada contexto
- ♦ Aprender a manipular correctamente cada tipo de dato en R
- ♦ Conocer qué son y cómo se implementan las funciones de control y los bucles en R
- ♦ Llevar a cabo representaciones gráficas de los datos y los resultados en R
- ♦ Aplicar estadística básica en R en función de las características de los datos
- ♦ Aprender a implementar funciones propias en R para realizar tareas concretas

**Módulo 7. Trombosis en la era Genómica I: estudios globales del genoma (GWAS)**

- ♦ Dar una visión general de la genética, y en particular de los estudios de asociación globales del genoma
- ♦ Mostrar el estado actual del uso de la genética en enfermedad tromboembólica venosa

**Módulo 8. Trombosis en la era Genómica II: estudios de secuenciación masiva**

- ♦ Conocer la base genética y el estudio molecular en la trombosis y hemostasia
- ♦ Identificar las técnicas de secuenciación del DNA
- ♦ Adentrarse en el conocimiento del análisis bioinformático de datos NGS
- ♦ Aprender a interpretar los resultados de la NGS en trombosis y hemostasia
- ♦ Conocer las perspectivas de futuro en las tecnologías NGS

**Módulo 9. Trombosis en la era Genómica III: estudios de regulación de la expresión genética (RNA y miRNA)**

- ♦ Adentrarse en el conocimiento del RNA-seq
- ♦ Conocer los diseños experimentales para los estudios RNA-seq, así como el control de calidad de dichos estudios

**Módulo 10. Modelos predictivos**

- ♦ Identificar los distintos tipos de problemas del aprendizaje estadístico
- ♦ Conocer e implementar los pasos del preprocesado de un nuevo conjunto de datos
- ♦ Conocer los fundamentos de los modelos de regresión lineal y su ámbito de aplicación
- ♦ Optimizar los modelos de regresión lineal con el mínimo número de variables posible
- ♦ Enumerar los distintos tipos de modelos de clasificación y saber en qué casos es mejor usar cada uno de ellos
- ♦ Aprender distintas maneras de validar el rendimiento de un modelo predictivo
- ♦ Familiarizarse con los árboles de decisión y sus extensiones
- ♦ Ajustar máquinas de soporte vectorial a datos clínicos y evaluar sus resultados
- ♦ Aprender distintos métodos de aprendizaje no supervisado para el análisis exploratorio de los datos



*Aprovecha la oportunidad y da el paso para ponerte al día en las últimas novedades en Medicina Genómica y de Precisión en Hematología: Trombosis”*

03

# Competencias

Después de superar las evaluaciones del Máster Título Propio en Medicina Genómica y de Precisión en Hematología: Trombosis, el profesional habrá adquirido las competencias profesionales necesarias para una praxis de calidad y actualizada en base a la metodología didáctica más innovadora.





“

*Este programa te permitirá adquirir las competencias necesarias para ser más eficaz en la atención de tus pacientes”*



## Competencias generales

---

- ♦ Reconocer la enfermedad tromboembólica venosa como enfermedad compleja y llevar a cabo los tratamientos más precisos
- ♦ Utilizar los datos ómicos y los métodos bioinformáticos aplicados a la medicina de precisión a los diagnósticos y tratamientos de la trombosis venosa
- ♦ Aplicar las últimas actualizaciones de esta enfermedad en la práctica diaria con los pacientes afectados



## Competencias específicas

---

- ♦ Identificar las fases de coagulación de la sangre y utilizar los mecanismos reguladores de la misma
- ♦ Realizar extracciones y muestras de sangre
- ♦ Ser capaz de hacer estudios de plaquetas
- ♦ Conocer los múltiples factores causales asociados a la trombosis venosa, tanto adquiridos o ambientales como genéticos o heredados
- ♦ Entender la alta complejidad y dificultad de cuantificar el riesgo individual de trombosis con la necesidad de explorar la genómica y epigenómica de los pacientes o personas en riesgo, y de avanzar en la profilaxis y en el tratamiento de la enfermedad
- ♦ Ser capaz de diagnosticar de manera eficaz la enfermedad tromboembólica venosa
- ♦ Aplicar los tratamientos más efectivos para la trombosis venosa según las características de cada paciente
- ♦ Aplicar las medidas de prevención de la trombosis venosa más adecuadas a cada paciente
- ♦ Ser capaz de aplicar las medidas de prevención para los pacientes oncológicos según sus características, ya sea un paciente ingresado, quirúrgico o en terapia sistémica en un medio ambulatorio
- ♦ Reconocer los modelos preventivos de riesgo de trombosis y ofrecerlos a los pacientes
- ♦ Aplicar los tratamientos más efectivos para la trombosis asociada al cáncer
- ♦ Identificar la fisiopatología de la hemostasia en las diferentes etapas madurativas de la mujer
- ♦ Conectar los métodos anticonceptivos y hormonales con la trombosis venosa
- ♦ Aplicar las estrategias de prevención en las mujeres en edad fértil no gestante
- ♦ Identificar la relación que puede existir entre la trombosis venosa y la gestión y el puerperio, la cesárea o las técnicas de reproducción asistida
- ♦ Utilizar los fármacos más adecuados durante la gestación, puerperio y lactancia

- ♦ Entender la importancia de la programación para el análisis de los datos ómicos
- ♦ Desenvolverse con fluidez en el intérprete de comandos de Unix/Linux como complemento de R para la gestión de archivos y sistemas
- ♦ Adquirir el nivel en el lenguaje de programación R suficiente para analizar por uno mismo conjuntos de datos ómicos y visualizar los resultados
- ♦ Realizar el análisis estadístico adecuado en función de la naturaleza de los datos y visualizar los resultados en R
- ♦ Comprender de los conceptos teóricos de análisis de asociación global del genoma, genotipación, imputación, paneles de referencia, desequilibrio de ligamiento
- ♦ Entender las diferentes etiologías de las enfermedades, y la relevancia de los métodos de estudio genético más adecuados para cada una (entender los pros y contras de los distintos métodos)
- ♦ Conocer de los principales métodos de análisis genético imputación, y programas más usados
- ♦ Conocer las herramientas genéticas públicas, así como los paneles de referencia más actuales
- ♦ Entender y discutir resultados genéticos con una visión crítica, así como comprender la aportación de los estudios GWAS en la genética clínica
- ♦ Conocer el estado actual de la genética de la enfermedad tromboembólica, y conocer los principales estudios y Consortia
- ♦ Ser capaz de relacionar la base genética y el estudio molecular en la trombosis y hemostasia
- ♦ Conocer las técnicas de secuenciación del DNA y utilizarla en la práctica diaria
- ♦ Usar el análisis bioinformático de datos NGS en el tratamiento de casos prácticos
- ♦ Interpretar los resultados de la NGS en trombosis y hemostasia
- ♦ Conocer el RNA-seq y aplicarlo en los tratamientos con los pacientes
- ♦ Ser capaz de identificar los diseños experimentales para los estudios RNA-seq, así como el control de calidad de dichos estudios para utilizarlos en la práctica diaria
- ♦ Conocer y distinguir las características, ventajas e inconvenientes de los distintos modelos predictivos
- ♦ Entender la importancia del preprocesamiento de los datos clínicos y llevar a cabo análisis exploratorios de los mismos
- ♦ Ser capaz de ajustar y validar el modelo predictivo adecuado en función de las características de los datos y de lo que se quiere predecir
- ♦ Hacer uso del pensamiento crítico a la hora de interpretar y evaluar modelos
- ♦ Desarrollar de manera autosuficiente procedimientos completos en R de preprocesamiento, análisis, entrenamiento y validación de modelos predictivos a partir de un conjunto de datos clínicos



*Mejora la atención de tus pacientes aprovechando la capacitación que te ofrece el Máster Título Propio en Medicina Genómica y de Precisión en Hematología: Trombosis”*

# 04

## Dirección del curso

El programa incluye en su cuadro docente a expertos de referencia en Tromboembolismo Venoso, que vierten en esta capacitación la experiencia de su trabajo. Además, participan en su diseño y elaboración otros expertos de reconocido prestigio que completan el programa de un modo interdisciplinar.



“

*Los principales profesionales en la materia se han unido para enseñarte los últimos avances en tromboembolismos venosos”*

## Directora Invitada Internacional

La Doctora Anahita Dua es una destacada cirujana vascular con una sólida reputación internacional en el campo de la **Medicina Vascular**. Así, ha ejercido en el **Hospital General de Massachusetts**, donde ha ocupado varios roles de liderazgo, incluyendo la **dirección del Laboratorio Vascular** y la **codirección del Centro de Enfermedad Arterial Periférica** y del **Programa de Evaluación y Conservación de Extremidades (LEAPP)**. Además, ha sido la **Directora Asociada del Centro de Cuidado de Heridas** y la **Directora del Centro de Linfedema**, así como **Directora de Investigación Clínica** para la **División de Cirugía Vascular**.

Asimismo, se ha especializado en técnicas avanzadas de **Cirugía Vascular**, tanto **endovasculares** como **tradicionales**, para el tratamiento de diversas enfermedades, incluyendo la **Enfermedad Arterial Periférica**, la **Isquemia Crítica de las Extremidades**, y las **Enfermedades Aórtica y Carotídea**. También ha abarcado el tratamiento de problemas complejos, como el **Síndrome de Salida Torácica** y la **Insuficiencia Venosa**.

Cabe destacar su enfoque de **investigación**, centrado en la **anticoagulación** y los **biomarcadores predictivos** en pacientes sometidos a **revascularización**, así como en el desarrollo de **herramientas tecnológicas** para mejorar la **movilidad** y la **cicatrización de heridas** en pacientes con **Enfermedad Vascular Periférica**. A su vez, ha incluido una **investigación** basada en resultados quirúrgicos utilizando grandes **bases de datos médicas** para evaluar la **calidad** y el **coste-efectividad** de los tratamientos. De hecho, ha contribuido significativamente al campo a través de más de **140 publicaciones** revisadas por pares y con la edición de **cinco libros de texto** en **Cirugía Vascular**.

Además de su **labor clínica** y de **investigación**, la Doctora Anahita Dua ha sido la **fundadora del Healthcare for Action PAC**, una organización cuya misión es **enfrentar las amenazas a la democracia** y **promover políticas** que **beneficien la salud pública**, reflejando su compromiso con el **bienestar social** y la **justicia**.



## Dra. Dua, Anahita

---

- Codirectora del Centro de Enfermedades Arteriales Periféricas, Hospital General de Massachusetts, EE. UU.
- Codirectora del Programa de Evaluación y Preservación de Extremidades (LEAPP) en el Hospital General de Massachusetts Directora Asociada del Centro de Cuidado de Heridas en el Hospital General de Massachusetts
- Directora del Laboratorio Vascular en el Hospital General de Massachusetts
- Directora del Centro de Linfedema en el Hospital General de Massachusetts
- Directora de Investigación Clínica para la División de Cirugía Vascular en el Hospital General de Massachusetts
- Cirujana Vascular en el Hospital General de Massachusetts
- Fundadora del *Healthcare for Action PAC*
- Especialista en Cirugía Vascular por el Hospital Universitario de Stanford
- Especialista en Cirugía General por el Medical College of Wisconsin
- Máster en Administración de Empresas / Gestión de la Salud / Atención Sanitaria por la Universidad Western Governors
- Máster en Ciencias Traumatológicas por la Universidad Queen Mary, Londres
- Licenciada en Medicina y Cirugía por la Universidad de Aberdeen
- Miembro de: Sociedad de Cirugía Vascular (*Society for Vascular Surgery*), Sociedad Vascular Sudasiática-Americana (*South Asian-American Vascular Society*) y Colegio Americano de Cirujanos (*American College of Surgeons*)



*Gracias a TECH podrás aprender con los mejores profesionales del mundo”*

## Dirección



### Dr. Soria, José Manuel

- ♦ Director de la Unidad de Genómica de Enfermedades Complejas en el Instituto de Investigación del Hospital de Santa Creu I Sant Pau. Barcelona
- ♦ Co-Founder/Chief Scientific Officer (CSO)
- ♦ Coordinador del Nodo Sant Pau de la Plataforma Bioinformática UAB (Bioninf UAB)
- ♦ Coordinador de la Red ITEMAS (Red de Innovación en Tecnologías Sanitarias del ICIII) Nodo en el Instituto de Recerca del Hospital de Santa Creu I Sant Pau
- ♦ Responsable Área de Genómica de las Plataformas Científico-Técnicas en el Instituto de Recerca del Hospital de Santa Creu I Sant Pau
- ♦ Autor de 129 publicaciones científicas, 134 artículos en revistas científicas con FI, y 5 tesis doctorales

## Profesores

### Dra. López del Río, Ángela

- ♦ Ingeniera en B2SLab. Bioinformatics and Biomedical Signals Laboratory
- ♦ Investigadora en el Centro de Investigación Biomédica en la Universidad Politécnica de Cataluña
- ♦ Ingeniera Biomédica por la Universidad Politécnica de Madrid
- ♦ Máster en Ingeniería Biomédica por la Universidad de Barcelona y Universidad Politécnica de Cataluña
- ♦ Participación en el European Bioinformatics Institute (EBI-EMBL) en Cambridge

### Dra. Marzo Alonso, Cristina

- ♦ Responsable de la Unidad de Hemostasia en el Hospital Universitario Arnau de Vilanova. Lleida, España
- ♦ Médico Adjunto del Servicio de Hematología y Hemoterapia en el Hospital Universitario Arnau de Vilanova
- ♦ Máster en Tratamiento Anticoagulante con la calificación de Sobresaliente por la Universidad Católica San Antonio de Murcia
- ♦ Máster en Coagulopatías Congénitas y Adquiridas por la Universidad de Alcalá

**Dr. Muñoz Martín, Andrés J.**

- ♦ Coordinador del Grupo de Trabajo en Cáncer y Trombosis de la Sociedad Española de Oncología Médica (SEOM)
- ♦ Vicepresidente del Comité de Ética e Investigación Clínica (CEIC) en el Hospital General Universitario Gregorio Marañón
- ♦ Médico Adjunto al Servicio de Oncología Médica en la Unidad de Tumores Digestivos en el Hospital General Universitario Gregorio Marañón
- ♦ Responsable del Programa de Investigación de Hepatobiliopancreáticos, Cáncer y Trombosis en el Hospital General Universitario Gregorio Marañón
- ♦ Profesor colaborador de Docencia Práctica en el Departamento de Medicina por la Universidad Complutense de Madrid
- ♦ Licenciado en Medicina y Cirugía por la Universidad Autónoma de Madrid
- ♦ Doctor en Medicina, Premio Extraordinario por la Universidad Complutense de Madrid
- ♦ Diplomado en Bioestadística en Ciencias de la Salud por la Universidad Autónoma de Barcelona

**Dña. Ruperez Blanco, Ana Belen**

- ♦ Especialista en Oncología Médica
- ♦ Médico Adjunto del Servicio de Oncología Médica en la Unidad de Tumores Digestivos, Sarcomas y Tumores Cutáneos en el Hospital Virgen de la Salud
- ♦ Especialista en Oncología Médica en el Hospital General Universitario Gregorio Marañón
- ♦ Licenciada en Medicina por la Universidad Complutense de Madrid
- ♦ Máster Especialista en ETV y Cáncer por la Universidad Católica San Antonio de Murcia

**Dra. Llamas Sillero, Pilar**

- ♦ Jefa de Hematología en el Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz
- ♦ Jefe Corporativo del Departamento de Hematología y Hemoterapia de los Hospitales Públicos de Quirónsalud Madrid; Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz, Hospital Universitario Rey Juan Carlos, Hospital Universitario Infanta Elena y Hospital Universitario General de Villalba
- ♦ Directora de la Unidad de Trombosis en el Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz
- ♦ Monitora de Ensayo Clínico Fase IV en el Hospital Universitario de La Princesa
- ♦ Profesora del Programa de Actualización en Atención Primaria para Médicos en el Ilustre Colegio Oficial de Médicos de Madrid (ICOMEM)
- ♦ Profesora honorífica del Departamento de Medicina en Hematología de la Facultad de Medicina y tutora honorífica de la Universidad Rey Juan Carlos
- ♦ Doctora *Cum Laude* en Medicina y Cirugía por la Universidad Autónoma de Madrid
- ♦ Licenciada en Medicina y Cirugía por la Universidad de Córdoba

**Dra. Pina Pascual, Elena**

- ♦ Especialista en Hematología y Hemoterapia
- ♦ Médico Adjunto del Servicio de Trombosis y Hemostasia en el Hospital Universitario de Bellvitge
- ♦ Docente en cursos de formación sobre Trombosis para Médicos
- ♦ Miembro: Comité de Trabajo sobre Trombosis y Cáncer de la Sociedad Española de Trombosis y Hemostasia

**Dra. Sabater Lleal, María**

- ◆ Investigadora del Grupo de Genómica de Enfermedades Complejas en el Instituto de Investigación del Hospital de Santa Creu I Sant Pau
- ◆ Investigadora Senior en Karolinska Institutet
- ◆ Doctorado en Genética por la Universidad de Barcelona
- ◆ Especialista en Biomedicina
- ◆ Graduada en Biología por la Universidad de Barcelona

**Dr. Souto, Juan Carlos**

- ◆ Director Científico de Monitor Medical
- ◆ Responsable de la Sección de Diagnóstico e Investigación Traslacional de Enfermedades de la Hemostasia en el Hospital de la Santa Creu i Sant Pau
- ◆ Asesor Científico de Devicare
- ◆ Miembro:  
Sociedad Española de Trombosis y Hemostasia (SETH), Asociación Española de Hematología y Hemoterapia (AEHH), International Society on Thrombosis and Haemostasis (ISTH), Academia de Ciencias Médicas de Cataluña y Baleares (ACMCB) y ISMAA
- ◆ Doctor en Medicina y Cirugía por la Universidad Autónoma de Barcelona
- ◆ Especialista en Hematología y Hemoterapia
- ◆ Licenciado en Medicina y Cirugía en la Extensión Universitaria de la UCB en Lleida



### **Dr. Vidal Pérez, Francisco**

- ♦ Jefe del Laboratorio de Coagulopatías Congénitas del Banco de Sangre y Tejidos de Catalunya
- ♦ Director del Grupo de Diagnóstico y Terapia Molecular en el Instituto de Investigación Vall d'Hebron
- ♦ Investigador en proyectos nacionales y europeos
- ♦ Coautor de numerosas publicaciones científicas
- ♦ Doctor en Bioquímica y Biología Molecular y Genética por la Universidad de Barcelona
- ♦ Licenciado en Biología por la Universidad de Barcelona
- ♦ Executive Master in Healthcare Organization por ESADE Business School

“

*Aprovecha la oportunidad para conocer los últimos avances en esta materia para aplicarla a tu práctica diaria”*

05

# Estructura y contenido

La estructura de los contenidos ha sido diseñada por los mejores profesionales del sector en Medicina Genómica y de Precisión en Hematología: Trombosis, con una amplia trayectoria y reconocido prestigio en la profesión, avalada por el volumen de casos revisados, estudiados y diagnosticados, y con amplio dominio de las nuevas tecnologías aplicadas a la medicina genómica y de precisión.





“

*Este Máster Título Propio en Medicina Genómica y de Precisión en Hematología: Trombosis contiene el programa científico más completo y actualizado del mercado”*

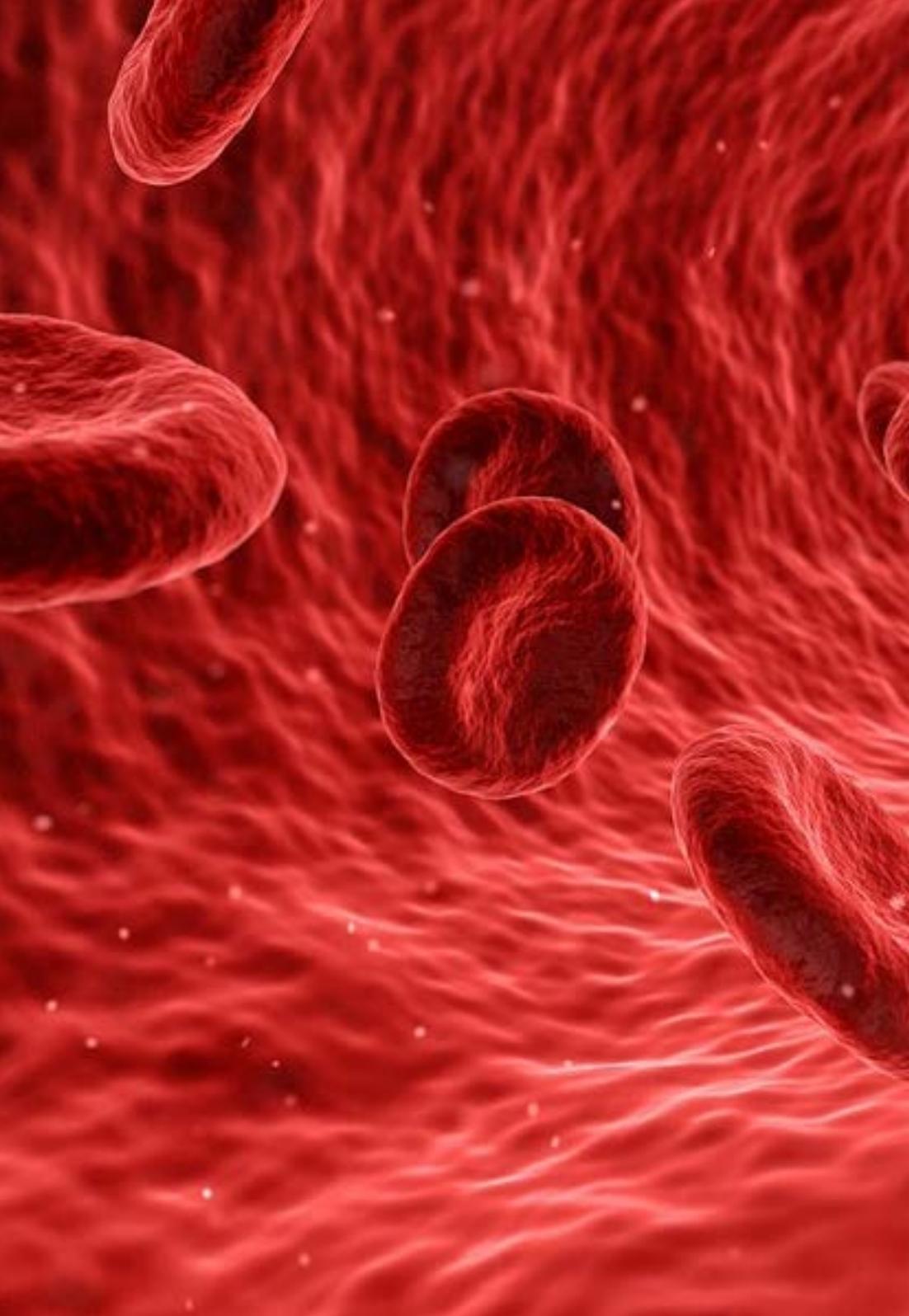
## Módulo 1. Introducción a la Hemostasia

- 1.1. Introducción. Historia y aspectos evolutivos
  - 1.1.1. Historia
  - 1.1.2. Aspectos evolutivos
- 1.2. El endotelio y las plaquetas en la fisiología de la hemostasia
  - 1.2.1. Papel del endotelio en la hemostasia
  - 1.2.2. Las plaquetas. Receptores de la membrana plaquetaria
  - 1.2.3. Formación del tapón de plaquetas. Adhesión y agregación plaquetaria
  - 1.2.4. Las micropartículas
  - 1.2.5. Participación de otros elementos celulares en la fisiología de la hemostasia
- 1.3. Componente plasmático de la coagulación. El coágulo de fibrina
  - 1.3.1. La cascada de la coagulación
  - 1.3.2. Los factores de la coagulación
  - 1.3.3. El sistema de la coagulación
  - 1.3.4. Los complejos multicomponentes
- 1.4. Mecanismos reguladores de la coagulación
  - 1.4.1. Los inhibidores de los factores activados
  - 1.4.2. Los reguladores de los cofactores
- 1.5. La fibrinólisis
  - 1.5.1. El sistema fibrinolítico
  - 1.5.2. Activación de la fibrinólisis
  - 1.5.3. Regulación de la fibrinólisis
  - 1.5.4. Receptores celulares de la fibrinólisis
- 1.6. El laboratorio de coagulación. Fase preanalítica
  - 1.6.1. Los pacientes y la extracción de la muestra
  - 1.6.2. El transporte y el procesamiento de las muestras
- 1.7. Estudio de plaquetas
  - 1.7.1. Métodos para medir la función plaquetaria
  - 1.7.2. Tiempo de obturación (PFA-100®)
  - 1.7.3. Citometría de flujo

- 1.8. Exploración de la fase plasmática de la coagulación
  - 1.8.1. Técnicas coagulativas clásicas
  - 1.8.2. Cuantificación de los factores de coagulación
  - 1.8.3. Estudio de inhibidores específicos e inespecíficos
  - 1.8.4. Pruebas de laboratorio de la fibrinólisis
  - 1.8.5. El estudio de trombofilia
  - 1.8.6. Pruebas de laboratorio para la monitorización de los fármacos anticoagulantes
- 1.9. Técnicas para el análisis global de la hemostasia
  - 1.9.1. Definición y clasificación
  - 1.9.2. Test de generación de trombina
  - 1.9.3. Técnicas viscoelastométricas
- 1.10. Casos clínicos y ejercicios
  - 1.10.1. Casos clínicos
  - 1.10.2. Ejercicios

## Módulo 2. Fisiopatología y epidemiología de la Enfermedad Tromboembólica Venosa

- 2.1. Introducción general a la complejidad y al impacto clínico de la ETEV
  - 2.1.1. Introducción general a la complejidad
  - 2.1.2. Impacto clínico de la ETEV
- 2.2. Generación de un trombo patológico
  - 2.2.1. El equilibrio de la hemostasia
  - 2.2.2. La ruptura del equilibrio (Triada de Virchow clásica) y las consecuencias
  - 2.2.3. Función venosa normal y patológica
  - 2.2.4. Papel de las valvas venosas en el trombo patológico
  - 2.2.5. Papel del endotelio vascular
  - 2.2.6. Papel de las plaquetas y polifosfatos
  - 2.2.7. Papel de las trampas extracelulares de neutrófilos (NETs)
  - 2.2.8. Papel de las micropartículas circulantes
  - 2.2.9. Procesos inflamatorios locales
  - 2.2.10. La trombosis paraneoplásica (relación con Módulo 4)
  - 2.2.11. Mecanismo y lugar de formación de trombo

- 
- 2.3. Clasificación y características de la ETEV según lugares anatómicos
    - 2.3.1. Localización en extremidades inferiores
    - 2.3.2. Localización en extremidades superiores
    - 2.3.3. Tromboembolismo pulmonar
    - 2.3.4. Localizaciones atípicas
      - 2.3.4.1. Viscerales
      - 2.3.4.2. Intracraneales
  - 2.4. Clasificación de las trombosis según circunstancias asociadas
    - 2.4.1. ETEV espontánea vs. Secundaria
    - 2.4.2. Factores de riesgo ambientales (Tabla a)
    - 2.4.3. Papel de raza, edad y sexo
    - 2.4.4. Papel de los dispositivos intravasculares (catéteres endovenosos)
  - 2.5. Secuelas de la ETEV
    - 2.5.1. Síndrome posttrombótico y trombosis residual. Relación con la recidiva
    - 2.5.2. Hipertensión pulmonar crónica
    - 2.5.3. Mortalidad a corto y largo plazo
    - 2.5.4. Sobre la calidad de vida
  - 2.6. Impacto de la ETEV en el conjunto de las enfermedades mundiales
    - 2.6.1. Contribución en la carga de enfermedad global
    - 2.6.2. Impacto sobre la economía
  - 2.7. Epidemiología de la ETEV
    - 2.7.1. Variables que influyen (edad, raza, comorbilidades, fármacos, factores estacionales, etc.)
  - 2.8. Riesgo y epidemiología de la recidiva trombótica
    - 2.8.1. Diferencias entre sexos
    - 2.8.2. Diferencias según las circunstancias asociadas al primer episodio
  - 2.9. Trombofilia
    - 2.9.1. Concepto clásico
    - 2.9.2. Biomarcadores biológicos de trombofilia
      - 2.9.2.1. Genéticos
      - 2.9.2.2. Plasmáticos
      - 2.9.2.3. Celulares

- 2.9.3. Estudio de laboratorio de la trombofilia
  - 2.9.3.1. Debate sobre su utilidad
  - 2.9.3.2. Anomalías clásicas
  - 2.9.3.3. Otros biomarcadores o fenotipos intermediarios (Tabla b)
- 2.10. La trombofilia como concepto de patología compleja y crónica
  - 2.10.1. Alta complejidad (ver apartado 2.1)
  - 2.10.2. Importancia de la base genética. Concepto de heredabilidad
  - 2.10.3. Factores de riesgo genético conocidos (Tabla c). Relación con Módulos 7 y 8
  - 2.10.4. La heredabilidad por descubrir
- 2.11. Perfil de riesgo individual
  - 2.11.1. Concepto
  - 2.11.2. Componentes permanentes (genéticos)
  - 2.11.3. Circunstancias cambiantes
  - 2.11.4. Modelos matemáticos nuevos y potentes para evaluar conjuntamente todas las variables de riesgo (relación con Módulo 9)

### Módulo 3. Diagnóstico, tratamiento y profilaxis de la Enfermedad Tromboembólica Venosa

- 3.1. Diagnóstico del TEV:
  - 3.1.1. Presentación clínica y escalas de probabilidad diagnóstica
  - 3.1.2. Pruebas complementarias (Dímero D, pruebas de imagen)
  - 3.1.3. Estratificación de riesgo pronóstico de los pacientes con EP
- 3.2. Tratamiento del TEV:
  - 3.2.1. Fármacos antitrombóticos
  - 3.2.2. Tratamiento de la fase inicial (fase aguda y hasta 3-6 meses)
  - 3.2.3. Duración del tratamiento y tratamiento a largo plazo (> 6 meses)
  - 3.2.4. Complicaciones del tratamiento antitrombótico
- 3.3. Profilaxis del TEV:
  - 3.3.1. Profilaxis del paciente médico
  - 3.3.2. Profilaxis del paciente quirúrgico
  - 3.3.3. Casos clínicos

### Módulo 4. Situaciones especiales I: trombosis en el ámbito oncológico

- 4.1. Epidemiología y factores de riesgo
  - 4.1.1. Epidemiología
  - 4.1.2. Factores de riesgo asociados al paciente
  - 4.1.3. Factores de riesgo asociados al tumor
  - 4.1.4. Factores de riesgo asociados al tratamiento
- 4.2. Tromboprofilaxis del paciente oncológico médico ingresado
  - 4.2.1. Introducción
  - 4.2.2. Tromboprofilaxis del paciente oncológico médico ingresado
- 4.3. Tromboprofilaxis del paciente quirúrgico
  - 4.3.1. Introducción
  - 4.3.2. Tromboprofilaxis del paciente quirúrgico
- 4.4. Tromboprofilaxis del paciente oncológico que recibe terapia sistémica en un medio ambulatorio
  - 4.4.1. Introducción
  - 4.4.2. Tromboprofilaxis del paciente oncológico que recibe terapia sistémica en un medio ambulatorio
- 4.5. Modelos predictivos de riesgo de trombosis
  - 4.5.1. Score de Khorana
  - 4.5.2. Otros modelos predictivos de riesgo
  - 4.5.3. Otras potenciales aplicaciones de los modelos predictivos de riesgo
- 4.6. Tratamiento inicial de la trombosis asociada a cáncer
  - 4.6.1. Introducción
  - 4.6.2. Tratamiento inicial de la trombosis asociada a cáncer
- 4.7. Tratamiento a largo plazo de la trombosis asociada a cáncer
  - 4.7.1. Introducción
  - 4.7.2. Tratamiento a largo plazo de la trombosis asociada a cáncer
- 4.8. Modelos predictivos de sangrado y recurrencia. Interacciones de los anticoagulantes orales de acción directa
  - 4.8.1. Modelos predictivos de sangrado y recurrencia
  - 4.8.2. Interacciones de los anticoagulantes orales de acción directa

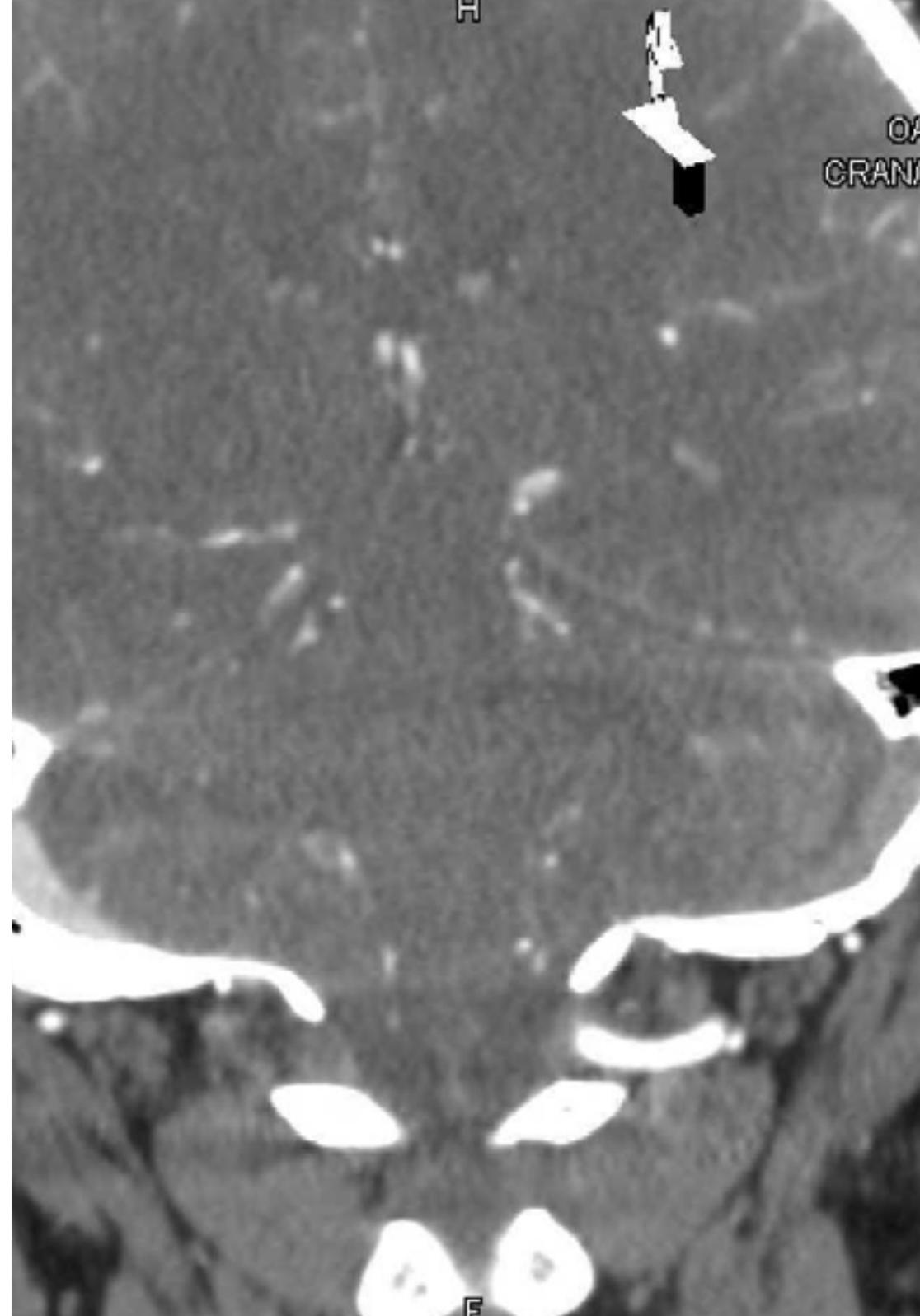
- 4.9. Terapia antitumoral y riesgo de trombosis
  - 4.9.1. Quimioterapia
  - 4.9.2. Hormonoterapia
  - 4.9.3. Fármacos biológicos
  - 4.9.4. Inmunoterapia
  - 4.9.5. Tratamiento de soporte

## Módulo 5. Situaciones especiales II: trombosis en el ámbito de la mujer

- 5.1. Fisiopatología de la hemostasia en las diferentes etapas madurativas de la mujer
  - 5.1.1. Introducción
  - 5.1.2. Factores de riesgo fisiológicos
  - 5.1.3. Factores de riesgo adquiridos
- 5.2. Trombofilia y mujer
  - 5.2.1. Trombofilia hereditaria
  - 5.2.2. Trombofilia adquirida
  - 5.2.3. Indicaciones de estudio
- 5.3. Anticoncepción y hormonoterapia y enfermedad tromboembólica venosa
  - 5.3.1. Introducción
  - 5.3.2. Anticoncepción en mujeres con factores de riesgo trombótico
  - 5.3.3. Anticoncepción en mujeres tras un evento trombótico
- 5.4. Estrategias de prevención de la enfermedad tromboembólica venosa en la mujer en edad fértil no gestante
  - 5.4.1. Mujer no gestante sin antecedentes trombóticos
  - 5.4.2. Mujer no gestante con antecedentes trombóticos
- 5.5. Enfermedad tromboembólica venosa durante la gestación y puerperio
  - 5.5.1. Incidencia y epidemiología
  - 5.5.2. Factores de riesgo. Escalas de valoración de riesgo
  - 5.5.3. Presentación clínica
  - 5.5.4. Estrategia diagnóstica
  - 5.5.5. Tratamiento
  - 5.5.6. Profilaxis
  - 5.5.7. Manejo de la paciente con válvula cardíaca
- 5.6. Enfermedad tromboembólica venosa y cesárea
  - 5.6.1. Incidencia y epidemiología
  - 5.6.2. Factores de riesgo. Escalas de valoración de riesgo
  - 5.6.3. Tratamiento y profilaxis
- 5.7. Técnicas de reproducción asistida y enfermedad tromboembólica venosa
  - 5.7.1. Incidencia y factores de riesgo
  - 5.7.2. Presentación clínica
  - 5.7.3. Tratamiento
  - 5.7.4. Profilaxis
- 5.8. Fármacos anticoagulantes utilizados en la gestación, puerperio y lactancia
  - 5.8.1. Heparina no fraccionada
  - 5.8.2. Heparina de bajo peso molecular
  - 5.8.3. Antagonistas de la vitamina K
  - 5.8.4. Manejo del tratamiento anticoagulante periparto
  - 5.8.5. Complicaciones derivadas del tratamiento anticoagulante
- 5.9. Síndrome antifosfolípido obstétrico
  - 5.9.1. Incidencia y epidemiología
  - 5.9.2. Diagnóstico de laboratorio de SAF obstétrico
  - 5.9.3. Tratamiento del SAF obstétrico
  - 5.9.4. Abordaje de la mujer en edad fértil con anticuerpos antifosfolípidos aislados
- 5.10. Climaterio, menopausia y trombosis
  - 5.10.1. Incidencia y epidemiología
  - 5.10.2. Riesgo cardiovascular
  - 5.10.3. Tratamiento hormonal sustitutivo

## Módulo 6. Datos ómicos: introducción al lenguaje de programación R

- 6.1. Introducción básica al sistema operativo UNIX/Linux
  - 6.1.1. Historia y filosofía
  - 6.1.2. Intérprete de comandos (Shell)
  - 6.1.3. Comandos básicos en Linux
  - 6.1.4. Procesadores de texto
- 6.2. Gestión de archivos en UNIX/Linux
  - 6.2.1. Sistema de ficheros
  - 6.2.2. Usuarios y grupos
  - 6.2.3. Permisos
- 6.3. Gestión de sistemas UNIX/Linux
  - 6.3.1. Tareas (*jobs*)
  - 6.3.2. Registros (*logs*)
  - 6.3.3. Herramientas de monitorización
  - 6.3.4. Redes
- 6.4. Introducción y características básicas de R
  - 6.4.1. ¿Qué es R?
  - 6.4.2. Primeros pasos
    - 6.4.2.1. Instalación e interfaz gráfica
    - 6.4.2.2. Espacio de trabajo (*Workspace*)
  - 6.4.3. Extensiones en R
    - 6.4.3.1. Paquetes estándar
    - 6.4.3.2. Paquetes aportados, CRAN y Bioconductor
- 6.5. Tipos de datos en R
  - 6.5.1. Vectores
  - 6.5.2. Listas
  - 6.5.3. Variables indexadas (*Arrays*) y matrices
  - 6.5.4. Factores
  - 6.5.5. Hojas de datos (*Data Frames*)
  - 6.5.6. *Strings* de texto
  - 6.5.7. Otros tipos de datos



- 6.6. Gestión de los datos en R
  - 6.6.1. Importar y exportar datos
  - 6.6.2. Manipulación de datos
    - 6.6.2.1. Vectores
    - 6.6.2.2. Matrices
    - 6.6.2.3. *Strings* de texto
    - 6.6.2.4. Hojas de datos
- 6.7. Funciones de control y bucles en R
  - 6.7.1. Ejecución condicional: *if*
  - 6.7.2. Ciclos: *For*, *Repeat*, *While*
  - 6.7.3. Funciones del tipo *apply*
- 6.8. Modelos estadísticos en R
  - 6.8.1. Datos univariantes
  - 6.8.2. Datos multivariantes
  - 6.8.3. Test de hipótesis
- 6.9. Representación gráfica en R
  - 6.9.1. Representaciones básicas
  - 6.9.2. Parámetros y elementos gráficos
  - 6.9.3. El paquete *ggplot2*
- 6.10. Definición de funciones en R
  - 6.10.1. Ejemplos simples
  - 6.10.2. Argumentos y valores predeterminados
  - 6.10.3. Asignaciones dentro de una función

## Módulo 7. Trombosis en la era Genómica I: estudios globales del genoma (GWAS)

- 7.1. Introducción a la genética
  - 7.1.1. Introducción y conceptos básicos
    - 7.1.1.1. Genes
    - 7.1.1.2. Polimorfismos, alelos y *loci*
    - 7.1.1.3. Haplotipos
    - 7.1.1.4. Concepto de desequilibrio de ligamiento
    - 7.1.1.5. Genotipo
    - 7.1.1.6. Fenotipo
  - 7.1.2. La genética para estudiar enfermedades complejas
    - 7.1.2.1. Enfermedades complejas y enfermedades raras
    - 7.1.2.2. Estudio de genes candidatos versus estudios globales del genoma
  - 7.1.3. Tipos de polimorfismo, nomenclatura y versiones del genoma
  - 7.1.4. Chips de genotipación
- 7.2. Introducción a los estudios genéticos globales del genoma (GWAS)
  - 7.2.1. ¿Qué es un GWAS?
  - 7.2.2. Diseño de estudios GWAS
    - 7.2.2.1. Heredabilidad
    - 7.2.2.2. Caso-control *versus* análisis de rasgos cuantitativos
    - 7.2.2.3. Tamaño de muestra y poder estadístico
    - 7.2.2.4. Sesgos por subestructura de la población
    - 7.2.2.5. Fenotipos: normalización y *Outliers*
  - 7.2.3. El test de asociación genética
  - 7.2.4. *Software* útiles para GWAS
- 7.3. Imputación genética
  - 7.3.1. Concepto de imputación
  - 7.3.2. Paneles de referencia
    - 7.3.1.1. Proyecto *Hap Map*
    - 7.3.1.2. Proyecto *1000 Genomes*
    - 7.3.1.3. Proyecto *Haplotype Reference Consortium*
    - 7.3.1.4. Otros proyectos específicos de población

- 7.4. Control de calidad y filtros
  - 7.4.1. Filtros pre-imputación
    - 7.4.1.1. Frecuencia del alelo menor
    - 7.4.1.2. Equilibrio Hardy-Weinberg
    - 7.4.1.3. Errores de genotipación (*Call Rate*)
    - 7.4.1.4. Exceso de heterocigosidad
    - 7.4.1.5. Errores mendelianos
    - 7.4.1.6. Errores de sexo
    - 7.4.1.7. Dirección de la cadena
    - 7.4.1.8. Relaciones de parentesco
  - 7.4.2. Filtros post-imputación
    - 7.4.2.1. Variantes monomórficas, frecuencias
    - 7.4.2.2. Calidad de la imputación
  - 7.4.3. Filtros post GWAS
  - 7.4.4. *Software* de control de calidad
- 7.5. Análisis e interpretación de resultados de GWAS
  - 7.5.1. Manhattan Plot
  - 7.5.2. Corrección por *Multiple Testing* y resultados *Genome-wide significant*
  - 7.5.3. Concepto de locus genético
- 7.6. Metanálisis y replicación
  - 7.6.1. *Workflow* habitual para estudios GWAS
  - 7.6.2. El metanálisis
    - 7.6.2.1. Métodos de metanálisis
    - 7.6.2.2. Información necesaria para realizar un metanálisis
    - 7.6.2.3. Resultado del metanálisis
    - 7.6.2.4. Ejemplos de *software* para metanálisis
  - 7.6.3. Los consortia más relevantes
- 7.7. Análisis post GWAS
  - 7.7.1. *Fine-mapping* y gráfico regional
  - 7.7.2. Análisis condicional
  - 7.7.3. Selección del mejor gen candidato (del locus al gen)
    - 7.7.3.1. Explotar información sobre expresión
    - 7.7.3.2. Análisis de enriquecimiento de vías metabólicas (*Gene Set Enrichment Analyses*)
    - 7.7.3.3. Estudio del posible efecto funcional del polimorfismo

- 7.8. La era de los GWAS
  - 7.8.1. Repositorios de datos de GWAS
  - 7.8.2. Balance de los resultados de la era de los GWAS
- 7.9. Uso de resultados de GWAS
  - 7.9.1. Modelos de estimación de riesgo
  - 7.9.2. Estudios de randomización mendeliana
- 7.10. Análisis genético de la enfermedad tromboembólica venosa (VTE)
  - 7.10.1. Un poco de historia
  - 7.10.2. Estudios GWAS más relevantes en VTE
  - 7.10.3. Resultados de los últimos estudios
  - 7.10.4. Implicaciones clínicas de los resultados genéticos: la importancia de la cascada de la coagulación y nuevas vías metabólicas implicadas
  - 7.10.5. Estrategias de futuro

## Módulo 8. Trombosis en la era Genómica II: estudios de secuenciación masiva

- 8.1. Base genética y estudio molecular en trombosis y hemostasia
  - 8.1.1. Epidemiología molecular en trombosis y hemostasia
  - 8.1.2. Estudio genético de enfermedades congénitas
  - 8.1.3. Abordaje clásico del diagnóstico molecular
  - 8.1.4. Técnicas de diagnóstico indirecto o de ligamiento genético
  - 8.1.5. Técnicas de diagnóstico directo
    - 8.1.5.1. Cribado de mutaciones
    - 8.1.5.2. Identificación directa de la mutación
- 8.2. Técnicas de secuenciación del DNA
  - 8.2.1. Secuenciación tradicional de Sanger
    - 8.2.1.1. Características de la técnica, limitaciones y aplicación en trombosis y hemostasia
  - 8.2.2. Secuenciación de nueva generación o NGS
    - 8.2.2.1. Plataformas NGS en diagnóstico molecular
    - 8.2.2.2. Información general sobre la tecnología, las posibilidades y las limitaciones NGS versus secuenciación tradicional
  - 8.2.3. Secuenciación de tercera generación (TGS)

- 8.3. Diferentes abordajes del estudio genético mediante NGS
  - 8.3.1. Secuenciación de paneles de genes
  - 8.3.2. Secuenciación completa del exoma y secuenciación del genoma completo
  - 8.3.3. Transcriptómica por RNA-Seq
  - 8.3.4. Secuenciación de MicroRNAs
  - 8.3.5. Mapeo de interacciones proteínas–DNA con ChIP-Seq
  - 8.3.6. Análisis de epigenómica y metilación del DNA por NGS
- 8.4. Análisis bioinformáticos de datos NGS
  - 8.4.1. El reto del análisis bioinformático de los datos masivos generados por la NGS
  - 8.4.2. Necesidades informáticas para la gestión y análisis de datos NGS
    - 8.4.2.1. Almacenamiento, transferencia y uso compartido de datos NGS
    - 8.4.2.2. Potencia informática necesaria para el análisis de datos NGS
    - 8.4.2.3. Necesidades de *software* para el análisis de datos NGS
    - 8.4.2.4. Habilidades bioinformáticas necesarias para el análisis de datos NGS
  - 8.4.3. *Base Calling*, formato de archivo FASTQ y puntuación de calidad de la base
  - 8.4.4. Control y preprocesamiento de calidad de datos NGS
  - 8.4.5. Mapeo de lecturas
  - 8.4.6. Llamadas de variantes
  - 8.4.7. Análisis terciario
  - 8.4.8. Análisis de la variación estructural mediante NGS
  - 8.4.9. Métodos para la estimación de la variación del número de copias a partir de datos NGS
- 8.5. Concepto y tipos de mutación detectables por NGS
  - 8.5.1. Etiología molecular de los trastornos trombóticos y hemorrágicos
  - 8.5.2. Nomenclatura de las mutaciones
  - 8.5.3. Implicación funcional de las variantes/mutaciones identificadas
  - 8.5.4. Diferenciación entre mutación y polimorfismo
- 8.6. Bases de datos moleculares fundamentales en NGS
  - 8.6.1. Bases de datos específicas de locus (LSMD)
  - 8.6.2. Descripciones previas de la mutación en bases de datos
  - 8.6.3. Bases de datos de variantes detectadas en población sana mediante NGS
  - 8.6.4. Bases de datos moleculares con anotaciones clínicas
- 8.7. Análisis e interpretación de los resultados de la NGS en trombosis y hemostasia
  - 8.7.1. Validación de las mutaciones
  - 8.7.2. Concepto de patogenicidad de la mutación
  - 8.7.3. Correlación genotipo-fenotipo
    - 8.7.3.1. Estudios *in silico*
    - 8.7.3.2. Estudios de expresión
    - 8.7.3.3. Estudios funcionales *in vitro*
- 8.8. Papel de la NGS en asesoramiento genético y diagnóstico prenatal
  - 8.8.1. Asesoramiento genético en la era NGS
  - 8.8.2. Cuestiones éticas específicas de la NGS y la secuenciación del genoma completo para el asesoramiento genético y el diagnóstico clínico
  - 8.8.3. Diagnóstico y métodos prenatales convencionales
  - 8.8.4. Diagnóstico genético preimplantacional
  - 8.8.5. Diagnóstico prenatal no invasivo
    - 8.8.5.1. Uso de DNA fetal en la circulación materna para el diagnóstico prenatal
    - 8.8.5.2. Secuenciación de SNPs del DNA fetal circulante
    - 8.8.5.3. Limitaciones y desafíos de las pruebas prenatales no invasivas basadas en NGS
    - 8.8.5.4. Implementación clínica de pruebas prenatales no invasivas para aneuploidías
- 8.9. Perspectivas de futuro en las tecnologías NGS y análisis de datos
  - 8.9.1. Desarrollo tecnológico de la secuenciación a medio plazo
  - 8.9.2. Evolución de las herramientas bioinformáticas para el análisis de datos de secuenciación de alto rendimiento
  - 8.9.3. Estandarización y racionalización de los procesos analíticos NGS
  - 8.9.4. Computación paralela
  - 8.9.5. Computación en la nube

## Módulo 9. Trombosis en la era Genómica III: estudios de regulación de la expresión genética (RNA y miRNA)

- 9.1. Introducción al RNA-seq
  - 9.1.1. Descripción de la técnica
  - 9.1.2. Ventajas sobre los Arrays de expresión
  - 9.1.3. Limitaciones
- 9.2. Diseño experimental para estudios de RNA-seq
  - 9.2.1. Concepto de *Randomization* y *Blocking*
  - 9.2.2. Réplicas biológicas vs. Réplicas técnicas
  - 9.2.3. Número de réplicas
  - 9.2.4. Profundidad de secuenciación
  - 9.2.5. Tipo de librería
- 9.3. Control de calidad para RNA-seq
  - 9.3.1. Métricas de calidad para RNA-seq
  - 9.3.2. Programas diseñados para el control de calidad en RNA-seq
- 9.4. Alineamiento y cuantificación de RNA
  - 9.4.1. Con genoma de referencia (*Genome-based*)
  - 9.4.2. Sin genoma de referencia (*Transcriptome-based*)
- 9.5. Ensamblaje de novo y anotación de RNA
  - 9.5.1. *Pipeline* sin transcriptoma de referencia
  - 9.5.2. Anotación de transcritos codificantes y no codificantes
- 9.6. Expresión diferencial con RNA-seq
  - 9.6.1. Normalización
  - 9.6.2. Eliminación de variables latentes
  - 9.6.3. Programas y métodos estadísticos
  - 9.6.4. Enriquecimiento funcional
- 9.7. Otras aplicaciones de la tecnología RNA-seq
  - 9.7.1. Detección de *Splicing* alternativo
  - 9.7.2. Detección de transcritos quimera
  - 9.7.3. Detección de mutaciones
  - 9.7.4. Detección de *Allele-specific Expression*
- 9.8. *Small* RNA-seq
  - 9.8.1. Construcción de la librería para *Small* RNA-seq
    - 9.9.8.1. Control de calidad para *Small* RNA-seq
  - 9.8.2. Alineamiento y cuantificación para *Small* RNA-seq
  - 9.8.3. Anotación de miRNA
  - 9.8.4. miRNA targets
- 9.9. Gene *Coexpression Networks*
  - 9.9.1. Concepto de gene *Coexpression Networks*
  - 9.9.2. Coexpresión diferencial vs. Expresión diferencial
  - 9.9.3. *Weighted gene Coexpression Networks Analysis* (WGCNA)
  - 9.9.4. Visualización de gene *Coexpression Networks*
- 9.10. Análisis regulación de la expresión génica en enfermedad tromboembólica venosa (VTE)
  - 9.10.1. Un poco de historia
  - 9.10.2. Estudios relevantes en VTE
  - 9.10.3. Resultados de los últimos estudios
  - 9.10.4. Implicaciones clínicas de los resultados
  - 9.10.5. Ejemplos prácticos y ejercicios



Una experiencia de capacitación única, clave y decisiva para impulsar tu desarrollo profesional”

## Módulo 10. Modelos predictivos

- 10.1. Aprendizaje estadístico
  - 10.1.1. Estimación de  $f$
  - 10.1.2. Aprendizaje supervisado y no supervisado
  - 10.1.3. Problemas de regresión y de clasificación
  - 10.1.4. Modelos lineales y no lineales
- 10.2. Preprocesamiento de los datos
  - 10.2.1. Normalización
  - 10.2.2. Imputación
  - 10.2.3. Valores atípicos (*Outliers*)
- 10.3. Regresión lineal
  - 10.3.1. Modelos lineales
  - 10.3.2. Análisis de la varianza (ANOVA)
  - 10.3.3. Modelos de efectos mixtos
- 10.4. Clasificación
  - 10.4.1. Regresión logística
  - 10.4.2. Análisis discriminante lineal
  - 10.4.3. K vecinos más próximos (KNN)
- 10.5. Métodos de remuestreo
  - 10.5.1. Validación cruzada
    - 10.5.1.1. Conjunto de validación o test
    - 10.5.1.2. Validación cruzada dejando uno fuera (*Leave One Out*)
    - 10.5.1.3. Validación cruzada de k iteraciones (*k-Fold*)
  - 10.5.2. *Bootstrap*
- 10.6. Selección de modelos lineales
  - 10.6.1. Comparación de modelos anidados
  - 10.6.2. Algoritmos *Stepwise*
  - 10.6.3. Diagnóstico de modelos lineales
- 10.7. Regularización
  - 10.7.1. La maldición de la dimensión
  - 10.7.2. Regresión de componentes principales
  - 10.7.3. Regresión de mínimos cuadrados parciales
  - 10.7.4. Métodos de *Shrinkage*
    - 10.7.4.1. Regresión *Ridge*
    - 10.7.4.2. Lasso
- 10.8. Métodos basados en árboles de decisión
  - 10.8.1. Introducción a los árboles de decisión
  - 10.8.2. Tipos de árboles de decisión
    - 10.8.2.1. *Bagging*
    - 10.8.2.2. Bosques aleatorios (*Random Forests*)
    - 10.8.2.3. *Boosting*
- 10.9. Máquinas de soporte vectorial
  - 10.9.1. Clasificadores de margen máximo
  - 10.9.2. Máquinas de soporte vectorial
  - 10.9.3. Afinación de los hiperparámetros
- 10.10. Aprendizaje no supervisado
  - 10.10.1. Análisis de componentes principales
  - 10.10.2. Métodos de agrupamiento (*Clustering*)
    - 10.10.2.1. Agrupamiento k-medias (*K-means*)
    - 10.10.2.2. Agrupamiento jerárquico

06

# Metodología

Este programa de capacitación ofrece una forma diferente de aprender. Nuestra metodología se desarrolla a través de un modo de aprendizaje de forma cíclica: ***el Relearning***.

Este sistema de enseñanza es utilizado, por ejemplo, en las facultades de medicina más prestigiosas del mundo y se ha considerado uno de los más eficaces por publicaciones de gran relevancia como el ***New England Journal of Medicine***.



“

*Descubre el Relearning, un sistema que abandona el aprendizaje lineal convencional para llevarte a través de sistemas cíclicos de enseñanza: una forma de aprender que ha demostrado su enorme eficacia, especialmente en las materias que requieren memorización”*

## En TECH empleamos el Método del Caso

Ante una determinada situación, ¿qué debería hacer un profesional? A lo largo del programa, los estudiantes se enfrentarán a múltiples casos clínicos simulados, basados en pacientes reales en los que deberán investigar, establecer hipótesis y, finalmente, resolver la situación. Existe abundante evidencia científica sobre la eficacia del método. Los especialistas aprenden mejor, más rápido y de manera más sostenible en el tiempo.

*Con TECH podrás experimentar una forma de aprender que está moviendo los cimientos de las universidades tradicionales de todo el mundo.*



Según el Dr. Gérvas, el caso clínico es la presentación comentada de un paciente, o grupo de pacientes, que se convierte en «caso», en un ejemplo o modelo que ilustra algún componente clínico peculiar, bien por su poder docente, bien por su singularidad o rareza. Es esencial que el caso se apoye en la vida profesional actual, intentando recrear los condicionantes reales en la práctica profesional del médico.

“

*¿Sabías que este método fue desarrollado en 1912, en Harvard, para los estudiantes de Derecho? El método del caso consistía en presentarles situaciones complejas reales para que tomaran decisiones y justificasen cómo resolverlas. En 1924 se estableció como método estándar de enseñanza en Harvard”*

La eficacia del método se justifica con cuatro logros fundamentales:

1. Los alumnos que siguen este método no solo consiguen la asimilación de conceptos, sino un desarrollo de su capacidad mental, mediante ejercicios de evaluación de situaciones reales y aplicación de conocimientos.
2. El aprendizaje se concreta de una manera sólida en capacidades prácticas que permiten al alumno una mejor integración en el mundo real.
3. Se consigue una asimilación más sencilla y eficiente de las ideas y conceptos, gracias al planteamiento de situaciones que han surgido de la realidad.
4. La sensación de eficiencia del esfuerzo invertido se convierte en un estímulo muy importante para el alumnado, que se traduce en un interés mayor en los aprendizajes y un incremento del tiempo dedicado a trabajar en el curso.



## Relearning Methodology

TECH aúna de forma eficaz la metodología del Estudio de Caso con un sistema de aprendizaje 100% online basado en la reiteración, que combina 8 elementos didácticos diferentes en cada lección.

Potenciamos el Estudio de Caso con el mejor método de enseñanza 100% online: el Relearning.

*El profesional aprenderá mediante casos reales y resolución de situaciones complejas en entornos simulados de aprendizaje. Estos simulacros están desarrollados a partir de software de última generación que permiten facilitar el aprendizaje inmersivo.*



Situado a la vanguardia pedagógica mundial, el método Relearning ha conseguido mejorar los niveles de satisfacción global de los profesionales que finalizan sus estudios, con respecto a los indicadores de calidad de la mejor universidad online en habla hispana (Universidad de Columbia).

Con esta metodología, se han capacitado más de 250.000 médicos con un éxito sin precedentes en todas las especialidades clínicas con independencia de la carga en cirugía. Nuestra metodología pedagógica está desarrollada en un entorno de máxima exigencia, con un alumnado universitario de un perfil socioeconómico alto y una media de edad de 43,5 años.

*El Relearning te permitirá aprender con menos esfuerzo y más rendimiento, implicándote más en tu especialización, desarrollando el espíritu crítico, la defensa de argumentos y el contraste de opiniones: una ecuación directa al éxito.*

En nuestro programa, el aprendizaje no es un proceso lineal, sino que sucede en espiral (aprender, desaprender, olvidar y reaprender). Por eso, se combinan cada uno de estos elementos de forma concéntrica.

La puntuación global que obtiene el sistema de aprendizaje de TECH es de 8.01, con arreglo a los más altos estándares internacionales.



Este programa ofrece los mejores materiales educativos, preparados a conciencia para los profesionales:



#### Material de estudio

Todos los contenidos didácticos son creados por los especialistas que van a impartir el curso, específicamente para él, de manera que el desarrollo didáctico sea realmente específico y concreto.

Estos contenidos son aplicados después al formato audiovisual, para crear el método de trabajo online de TECH. Todo ello, con las técnicas más novedosas que ofrecen piezas de gran calidad en todos y cada uno los materiales que se ponen a disposición del alumno.



#### Técnicas quirúrgicas y procedimientos en vídeo

TECH acerca al alumno las técnicas más novedosas, los últimos avances educativos y al primer plano de la actualidad en técnicas médicas. Todo esto, en primera persona, con el máximo rigor, explicado y detallado para contribuir a la asimilación y comprensión del estudiante. Y lo mejor de todo, pudiéndolo ver las veces que quiera.



#### Resúmenes interactivos

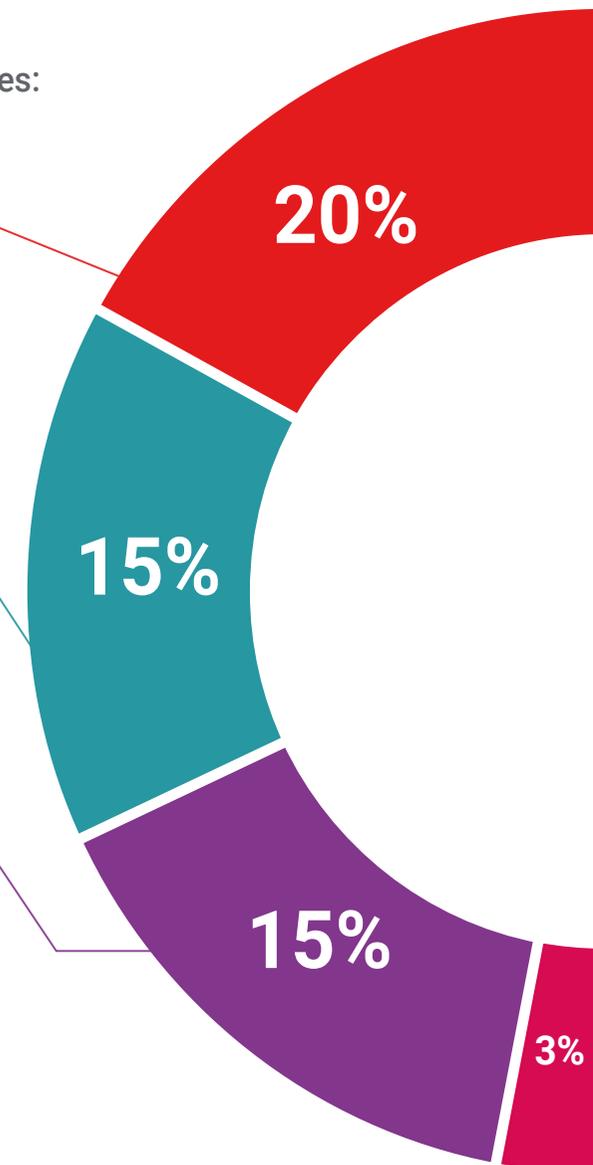
El equipo de TECH presenta los contenidos de manera atractiva y dinámica en píldoras multimedia que incluyen audios, vídeos, imágenes, esquemas y mapas conceptuales con el fin de afianzar el conocimiento.

Este exclusivo sistema educativo para la presentación de contenidos multimedia fue premiado por Microsoft como "Caso de éxito en Europa".



#### Lecturas complementarias

Artículos recientes, documentos de consenso y guías internacionales, entre otros. En la biblioteca virtual de TECH el estudiante tendrá acceso a todo lo que necesita para completar su capacitación.





#### Análisis de casos elaborados y guiados por expertos

El aprendizaje eficaz tiene, necesariamente, que ser contextual. Por eso, TECH presenta los desarrollos de casos reales en los que el experto guiará al alumno a través del desarrollo de la atención y la resolución de las diferentes situaciones: una manera clara y directa de conseguir el grado de comprensión más elevado.



#### Testing & Retesting

Se evalúan y reevalúan periódicamente los conocimientos del alumno a lo largo del programa, mediante actividades y ejercicios evaluativos y autoevaluativos para que, de esta manera, el estudiante compruebe cómo va consiguiendo sus metas.



#### Clases magistrales

Existe evidencia científica sobre la utilidad de la observación de terceros expertos. El denominado Learning from an Expert afianza el conocimiento y el recuerdo, y genera seguridad en las futuras decisiones difíciles.



#### Guías rápidas de actuación

TECH ofrece los contenidos más relevantes del curso en forma de fichas o guías rápidas de actuación. Una manera sintética, práctica y eficaz de ayudar al estudiante a progresar en su aprendizaje.



07

# Titulación

El Máster Título Propio en Medicina Genómica y de Precisión en Hematología: Trombosis garantiza, además de la capacitación más rigurosa y actualizada, el acceso a un título de Máster Propio expedido por TECH Universidad.



“

*Supera con éxito este programa y recibe tu titulación universitaria sin desplazamientos ni farragosos trámites”*

Este **Máster Título Propio en Medicina Genómica y de Precisión en Hematología: Trombosis** contiene el programa científico más completo y actualizado del mercado.

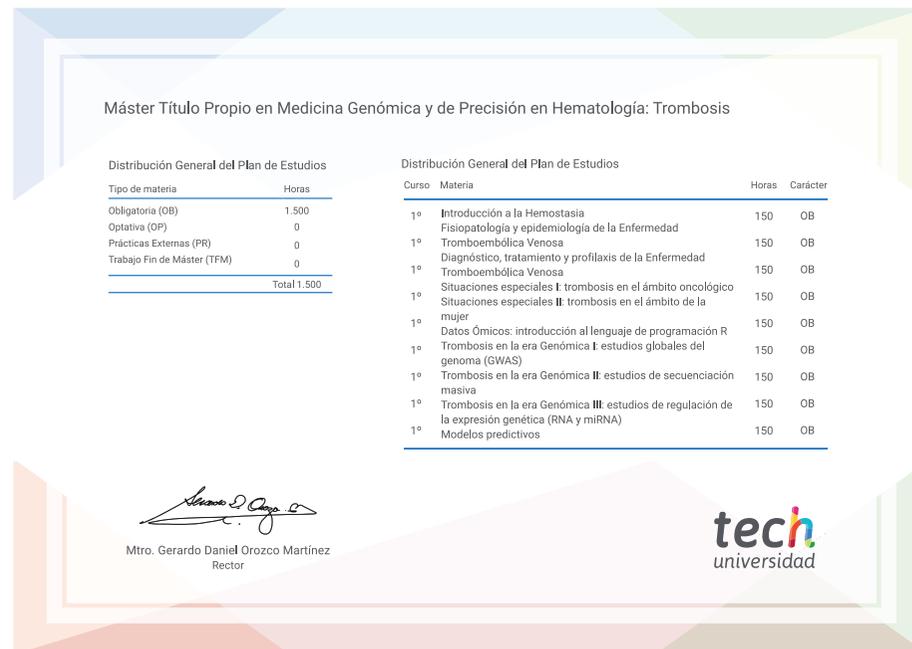
Tras la superación de la evaluación, el alumno recibirá por correo postal\* con acuse de recibo su correspondiente título de **Máster Propio** emitido por **TECH Universidad**.

Este título expedido por **TECH Universidad** expresará la calificación que haya obtenido en el Máster Título Propio, y reunirá los requisitos comúnmente exigidos por las bolsas de trabajo, oposiciones y comités evaluadores de carreras profesionales.

Título: **Máster Título Propio en Medicina Genómica y de Precisión en Hematología: Trombosis**

Modalidad: **No escolarizada (100% en línea)**

Duración: **12 meses**



\*Apostilla de La Haya. En caso de que el alumno solicite que su título en papel recabe la Apostilla de La Haya, TECH Universidad realizará las gestiones oportunas para su obtención, con un coste adicional.



**Máster Título Propio**  
Medicina Genómica y de  
Precisión en Hematología:  
Trombosis

- » Modalidad: No escolarizada (100% en línea)
- » Duración: 12 meses
- » Titulación: TECH Universidad
- » Horario: a tu ritmo
- » Exámenes: online

# Máster Título Propio

Medicina Genómica y de Precisión  
en Hematología: Trombosis

