



### Oferta Prácticas Externas (PE):

Profesor responsable: María Brion Martínez y Alejandro Blanco Vereá

Centro/Institución/Empresa: Instituto de investigación Sanitaria de Santiago, Xenética Cardiovascular

Número de plazas ofertadas: 1

Título: Diagnóstico genético de cardiopatías familiares

Período: 11/03/2019 al 12/04/2019

Actividades a desarrollar:

El alumno realizará las siguientes actividades orientadas al diagnóstico genético de un paciente con una cardiopatía familiar hereditaria:

1. Recepción del caso: Revisión de historia clínica, historia familiar y diseño de árbol genealógico
2. Revisión de la genética de la cardiopatía a estudio: revisión de genes implicados y estrategias de estudio.
3. Procesamiento de la muestra biológica: extracción de ADN, chequeos de calidad y preparación para plataforma de secuenciación masiva.
4. Análisis de datos de secuenciación masiva orientados a la búsqueda de variantes causales de la patología.
5. Interpretación de las variantes genéticas detectadas con la estrategia de secuenciación masiva.
6. Elaboración de un informe de diagnóstico genético.

El número de horas presenciales es de 225 h que incluyen el trabajo en el centro (5 semanas 40 h/semana= 200 h) y la elaboración de la memoria (25 h).