



CURSO

GENÉTICA, DISMORFOLOGÍA Y ASESORAMIENTO GENÉTICO

4^ª EDICIÓN

VIRTUAL

19 y 20 de octubre de 2022

Dirección y coordinación: *Eduardo Tizzano, Irene Valenzuela, Anna Abulí y Marta Codina*
Área de Genética Clínica y Molecular. Hospital Universitari Vall d'Hebron

GENÉTICA, DISMORFOLOGÍA Y ASESORAMIENTO GENÉTICO - 19 y 20 de octubre de 2022

PRESENTACIÓN:

Los avances que ha experimentado el campo de la genética humana en los últimos años han producido una transformación global en la forma que se entienden los mecanismos implicados en el desarrollo de las enfermedades del ser humano. La genética clínica y el asesoramiento genético son fundamentales en los procesos de diagnóstico, seguimiento y posibilidades terapéuticas de estos pacientes.

Las enfermedades raras afectan aproximadamente a 1 de cada 50 individuos (<http://orpha.net>) y más de un 80% son de origen genético. El número total de estas enfermedades se estima alrededor de más de 8500 (<http://www.omim.org>) y aunque cada una de ellas es individualmente infrecuente en conjunto afectan a un número importante de pacientes contribuyendo significativamente a la morbilidad, mortalidad y costes globales de salud. Proporcionar el diagnóstico genético en niños con enfermedades raras mejora el manejo de la enfermedad permitiendo tratamiento y seguimiento específico para así mejorar el pronóstico y minimizar las complicaciones. Asimismo permite ofrecer asesoramiento genético lo que implica una aproximación integral a la información de la enfermedad por parte de las familias y plantear opciones reproductivas.

En la era de la secuenciación de última generación, la aparición de nuevas tecnologías está cambiando el paradigma de estudio genético tanto permitiendo el descubrimiento de genes causantes de enfermedad como mejorando el tiempo de respuesta diagnóstico en síndromes conocidos lo que hace imperioso estar preparado para todos estos nuevos retos. Es relevante, para cualquier profesional implicado en la asistencia sanitaria tener una formación básica en genética clínica. Este curso pretende ser una “píldora formativa” para mejorar el conocimiento en genética clínica con aplicabilidad para el trabajo diario.

INSCRIPCIONES:

Inscripción antes del 19/09/2022 **75€**

Inscripción desde 19/09/2022 **100€**

La inscripción incluye: asistencia y documentación. Pueden tramitar la inscripción a través de la web de Aula Vall d'Hebron (<https://aula.vallhebron.com>) apartado de próximos cursos. No se realizará reserva de plaza ni se admitirán inscripciones que no vayan acompañadas del pago correspondiente.

Se admitirán anulaciones que se realicen antes del 1 de septiembre de 2022. Por gastos de anulación, se devolverá el 85% del importe de la inscripción.

ACREDITACIÓN:

Solicitada la acreditación del Consell Català de la Formació Continuada de les Professions Sanitàries – Comisión de Formación Continuada del Sistema Nacional de Salud.

Se entregará certificado a los asistentes que cumplan con el 100% de asistencia, visualizando al menos el 80% en directo.

SECRETARÍA TÉCNICA:



Aula Vall d'Hebron - Secretaría Técnica– inscripcionsaulavh@vhebron.net - 693785436

PROGRAMA CIENTÍFICO

19 DE OCTUBRE DE 2022

- 16:00-16:15 Bienvenida y objetivos del curso. *Eduardo Tizzano*
- 16:15-16:35 Citogenética clásica: cromosomas y cariotipo. *Mar Xunclà*
- 16:35-17:00 Citogenética molecular: variantes estructurales y array-CGH. *Neus Castells*
- 17:00-17:20 Técnicas de secuenciación (Sanger, NGS) y tipos de variantes puntuales.
Paula Fernández
- 17:20-17:40 Mutaciones dinámicas y epigenética. *Marta Codina*
- 17:40-17:50 PAUSA**
- 17:50-18:20 Alcances y perspectivas del diagnóstico prenatal. *M^a Ángeles Sánchez*
- 18:20-19:00 Casos Clínicos en diagnóstico prenatal. *Anna Abulí*

20 DE OCTUBRE DE 2022

- 16:00-16:30 Asesoramiento genético: Tipos de herencia y riesgos de recurrencia.
Eulàlia Rovira
- 16:30-17:00 Asesoramiento genético reproductivo. *Anna Abulí*
- 17:00-17:45 PAUSA**
- 17:45-18:15 Dismorfología básica. Herramientas y plataformas de fenotipado.
Irene Valenzuela
- 18:15-18:45 Síndromes genéticos reconocibles. *Anna Cueto*
- 18:45-19:15 Abordaje global del paciente con enfermedad genética. Casos prácticos.
Paula Fernández y Dra. Irene Valenzuela
- 19:15-19:30 Conclusiones y clausura. *Eduardo Tizzano*

DOCENTES

Eduardo Fidel Tizzano Ferrari	Facultativo especialista en Pediatría y Genética Médica Director del Área de Genética Clínica y Molecular Hospital Universitari Vall d'Hebron
M^a Irene Valenzuela Palafoll	Facultativo especialista en Pediatría. Área de Genética Clínica y Molecular Hospital Universitari Vall d'Hebron
Neus Castells Sarret	Especialista en citogenética. Área de Genética Clínica y Molecular Hospital Universitari Vall d'Hebron
Marta Codina Solà	Especialista en genética molecular. Asesora genética. Área de Genética Clínica y Molecular Hospital Universitari Vall d'Hebron
Anna Abulí Vidal	Asesora genética. Área de Genética Clínica y Molecular Hospital Universitari Vall d'Hebron
M^a Angeles Sánchez Duran	Facultativo especialista en Ginecología y Obstetricia Área de Medicina fetal Hospital Universitari Vall d'Hebron
Eulàlia Rovira Moreno	Asesora genética Área de Genética Clínica y Molecular. Hospital Universitari Vall d'Hebron
Paula Fernández Alvarez	Facultativo especialista Área de genética molecular Hospital Universitari Vall d'Hebron
Maria del Mar Xunclà Lloret	Especialista en citogenética. Área de Genética Clínica y Molecular Hospital Universitari Vall d'Hebron
Anna Maria Cueto González	Facultativo especialista en Pediatría. Área de Genética Clínica y Molecular Hospital Universitari Vall d'Hebron