

## INSCRIPCIÓN

	Hasta	Desde
	12/04/21	13/04/21
Inscripción	75 €	100 €
Inscripción residentes y socios AEGH	35 €	50 €

Incluye: asistencia.

Para inscribirse deben rellenar el Formulario de inscripción en <http://www.aulavhebron.net/> apartado de próximos cursos.

Se admitirán las anulaciones que se realicen antes del 12 de abril de 2021. Por gastos de anulación, se devolverá el 85% del importe de la inscripción.

### A QUIEN SE DIRIJE:

Dirigido a especialistas del ámbito biosanitario con interés en el área de la dismorfología, de las enfermedades genéticas

### OBJETIVO:

- Comprender conceptos básicos de genética y asesoramiento genético y reproductivo
- Saber realizar exploración dismorfológica básica
- Reconocer entidades genéticas frecuentes
- Manejo de bases de datos relacionadas con enfermedades genéticas
- Entender y saber indicar los distintos tipos de prueba genética
- Interpretación de datos de estudio genético y saber dar asesoramiento en relación a los resultados obtenidos

## CON EL AVAL CIENTÍFICO DE:



Asociación Española de Genética Humana  
ACREDITADO POR LA AEGH

## ACREDITACIÓN

Acreditado por el Consell Català de la Formació Continuada de les Professions Sanitàries – Comisión de Formación Continuada del Sistema Nacional de Salud con 0,9 créditos.



Se entregará certificado a los asistentes que cumplan un mínimo de 100 % de asistencia.

## FORMATO

Curso virtual, se enviará el link de acceso a los inscritos unos días antes del inicio. Las sesiones serán grabadas y podrán visualizarse en diferido hasta 10 días después del curso.

## SECRETARÍA TÉCNICA

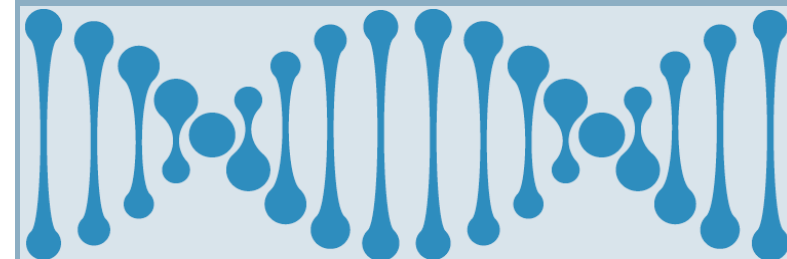
Aula Vall d'Hebron  
Mail: [inscripcionesaulavh@vhebron.net](mailto:inscripcionesaulavh@vhebron.net)  
Tel: 693.785.436



## CURSO BÁSICO EN GENÉTICA ASISTENCIAL

# GENÉTICA, DISMORFOLOGÍA Y ASESORAMIENTO GENÉTICO

3ª Edición



12 y 13 de mayo de 2021  
ONLINE

Coordinan:  
Dr. Eduardo Tizzano y Dra. Irene Valenzuela  
Área de Genética Clínica y Molecular  
Hospital Vall d'Hebron

# INTRODUCCIÓN

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** 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.

# PROGRAMA

## Día 1. 12 de Mayo

15.00h	<b>Bienvenida y objetivos del curso.</b> <i>Dr. Eduardo Tizzano Ferrari</i>
15.15h	<b>Conceptos básicos en genética 1. Citogenética clásica y citogenética molecular. Diagnóstico de variantes estructurales.</b> <i>Dra. Neus Castells</i>
16.00h	<b>Conceptos básicos en genética 2. Genes, tipos de mutaciones, Sanger, Paneles y NGS.</b> <i>Dra. Ivón Cuscó</i>
16.45h	<b>Alcances y perspectivas del diagnóstico prenatal.</b> <i>Dra. M<sup>a</sup> Angeles Sánchez</i>
17.15h	<b>Diagnóstico prenatal no invasivo.</b> <i>Dra. Maria Antolín</i>
17.45h-18:30	<b>Casos Clínicos</b> <i>Dra. Ivón Cuscó y Dra. Mar Xunclà</i>

## Día 2. 13 de Mayo

15.00h	<b>Asesoramiento genético 1. Tipos de herencia y casos clínicos.</b> <i>Dra. Marta Codina Solà</i>
15.30h	<b>Asesoramiento genético 2. Riesgos de recurrencia y asesoramiento reproductivo.</b> <i>Dra. Anna Abulí Vidal</i>
16.00h	<b>Dismorfología básica y herramientas y plataformas de fenotipado.</b> <i>Dra. Irene Valenzuela Palafoff</i>
16.30h	<b>Síndromes genéticos reconocibles.</b> <i>Dra. Anna M<sup>a</sup> Cueto González</i>
17.00h	<b>Abordaje global del paciente con enfermedad genética. Casos prácticos.</b> <i>Dra. Paula Fernández y Dra. Irene Valenzuela Palafoff</i>
18:00-18:10h	<b>Conclusiones y clausura.</b> <i>Dra. Irene Valenzuela Palafoff</i>

### **Dra. Anna Abulí Vidal**

*Asesora genética. Doctora en Biología  
Área Genética Clínica y Molecular  
Hospital universitario Vall d'Hebron*

### **Dra. Maria Antolín**

*Facultativo del Laboratorio de Genética  
Area de Genética Clínica y Molecular  
Hospital Universitario Vall d'Hebron*

### **Dra. Marta Codina Solà**

*Asesora genética. Doctora en Biología  
Área Genética Clínica y Molecular  
Hospital Universitario Vall d'Hebron*

### **Dra. Anna M<sup>a</sup> Cueto González**

*Facultativo especialista en Pediatría  
Médico adjunto del Área Genética Clínica y Molecular  
Hospital Universitario Vall d'Hebron*

### **Dra. Ivón Cusco Martí**

*Facultativo del Laboratorio de Genética  
Área Genética Clínica y Molecular  
Hospital Universitario Vall d'Hebron*

### **Dra. Paula Fernández Álvarez**

*Facultativo del Laboratorio de Genética  
Área Genética Clínica y Molecular  
Hospital Universitario Vall d'Hebron*

### **Dra. Neus Castells**

*Facultativo del Laboratorio de Genética  
Área Genética Clínica y Molecular  
Hospital Universitario Vall d'Hebron*

### **Dra. M<sup>a</sup> Angeles Sánchez**

*Facultativo Especialista en Ginecología y Obstetricia  
Servicio de Ginecología y Obstetricia  
Hospital Universitario Vall d'Hebron*

### **Dr. Eduardo Tizzano Ferrari**

*Facultativo especialista en Pediatría y Genética Médica  
Director del Área Genética Clínica y Molecular  
Hospital Universitario Vall d'Hebron*

### **Dra. M<sup>a</sup> Irene Valenzuela Palafoff**

*Facultativo especialista en Pediatría  
Médico adjunto del Área Genética Clínica y Molecular  
Hospital Universitario Vall d'Hebron*

### **Dra. Mar Xunclà Lloret**

*Facultativo del Laboratorio de Genética  
Área Genética Clínica y Molecular  
Hospital Universitario Vall d'Hebron*