

INSCRIPCIÓN

Inscripción antes del 15/09/18	50 €
Inscripción después del 15/09/18	75 €

Incluye: asistencia, documentación, comida y café pausa.

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 1 de octubre de 2018. 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 y del asesoramiento genético.

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 PATROCINIO DE:

CON EL AVAL DE:



ACREDITACIÓN

Se ha solicitado 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 un mínimo de 100 % de asistencia.

LUGAR DE REALIZACIÓN

Sala de actos – planta 10 Área General
Hospital Universitari Vall d'Hebron
Paseo Vall d'Hebron, 119 – 129



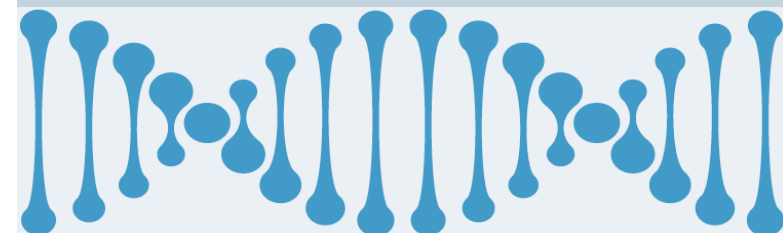
SECRETARÍA TÉCNICA

Aula Vall d'Hebron
Mail: inscripcionesaulavh@vhebron.net
Tel: 693.785.436



CURSO BÁSICO

GENÉTICA, DISMORFOLOGÍA Y ASESORAMIENTO GENÉTICO



26 de octubre de 2018
BARCELONA

Coordinan:
Dr. Eduardo Tizzano y Dra. Irene Valenzuela
**Área de Genética Clínica y Enfermedades
Minoritarias. 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 7000 (<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 **nuevos genes** causantes de enfermedad como la mejora del tiempo de respuesta diagnóstico en síndromes conocidos lo que hace imperioso estar preparado para todos estos nuevos retos.

Es relevante, para médicos de atención primaria, pediatras y otros especialistas médicos, 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 del especialista.

PROGRAMA - 26 de octubre de 2018

08:30h	Recogida de documentación
09.00h	Bienvenida y objetivos del curso
09.15h	Conceptos básicos en genética 1. Cromosomas, cariotipo, array-CGH y X-frágil. <i>Dr. Alberto Plaja</i>
10:00h	Conceptos básicos en genética 2. Genes, tipos de mutaciones, Sanger, Paneles y NGS. <i>Dra. Ivón Cuscó</i>
10:45h	Café-pausa
11:15h	Asesoramiento genético 1. Tipos de herencia y casos clínicos. <i>Dra. Clara Serra Juhé</i> <i>Dra. Marta Codina Solà</i>
12:00h	Asesoramiento genético 2. Riesgos de recurrencia y asesoramiento reproductivo. <i>Dra. Anna Abulí Vidal</i>
12:45h	Dismorfología bàsica. <i>Dra. Fermina López Grondona</i>
13:30h	Comida
15:00h	Síndromes genéticos reconocibles. <i>Dra. Anna M^a Cueto González</i>
15:45h	Abordaje global del paciente con enfermedad genética. Casos prácticos. <i>Dra. Irene Valenzuela Palafoll y Dra. Paula Fernández</i>
16:45h	Conclusiones y clausura.

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^a Irene Valenzuela Palafoll

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

Dra. Anna M^a Cueto González

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

Dra. Fermina López Grondona

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

Dra. Clara Serra Juhé

*Asesora genética
Doctora en Biomedicina
Hospital Universitario Vall d'Hebron*

Dra. Anna Abulí Vidal

*Asesora genética
Doctora en biomedicina
Hospital universitario Vall d'Hebron*

Dra. Ivón Cusco Martí

*Facultativo Área de Laboratorio de Biología Molecular
Doctora en Biomedicina
Hospital Universitario Vall d'Hebron*

Dr. Alberto Plaja Rustein

*Facultativo Área de Laboratorio de Biología Molecular
Doctor en Biomedicina
Hospital Universitario Vall d'Hebron*

Dra. Paula Fernández Álvarez

*Facultativo especialista Área de Laboratorio de Biología Molecular
Hospital Universitario Vall d'Hebron*

Dra. Marta Codina Solà

*Asesora genética
Doctora en Biomedicina
Hospital Universitario Vall d'Hebron*