

Curso de Formación en Genética y Diagnóstico Clínico

Martes 10 y miércoles 11 de diciembre

Hospital Universitario General de Cataluña
(Salón de actos)

De 16:00 a 20:00h

Las sesiones serán moderadas por:
Dr. Javier Herranz, jefe de la Unidad del Paciente No Diagnosticado en el HUGC y Carmen Martín, coordinadora de Genética de Health Diagnostics



En colaboración con



Martes 10 de diciembre

(De 16:00h a 20:00h)

Presentación del Curso:

Carmen Martín, coordinadora de Genética de Health Diagnostics

PRIMERA SESIÓN (30 min):

Tipos de variantes genéticas y su repercusión clínica.

Esta primera fase de formación se centrará en revisar los tipos de variaciones genéticas en el genoma humano y su aplicación al diagnóstico de enfermedades genéticas. Revisión del estado de la herencia: Dominancia, recesividad, herencia ligada al cromosoma X e Y, herencia mitocondrial; Conceptos de penetrancia. **Dr. Javier Porta**

SEGUNDA SESIÓN (30 min):

Bases de datos de variantes genéticas.

La formación se centrará en revisar las distintas bases de datos de variantes genéticas (dbSNP, HGMD, ClinVar) y bases de datos de frecuencias poblacionales en diferentes grupos étnicos como 1000 Genome Project, ExAC (Exome Aggregation Consortium), o NHLBI-ESP 6500 exomes. **Dr. Javier Herranz**

TERCERA SESIÓN (1 hora):

Tecnologías de análisis del ADN.

Revisión de las distintas tecnologías de análisis del ADN; Desde la secuenciación Sanger a la secuenciación de alto rendimiento (NGS; Next Generation Sequencing). Retos y oportunidades. Variantes de significado incierto; Cómo afrontar su estudio y clasificación. Estudios in silico. Hallazgos inesperados, etc. **Dr. Jose María Porta**

Descanso (30 min)

CUARTA SESIÓN (1,5 horas): "Evolución de las técnicas de diagnóstico genético. Dificultad en la interpretación de los resultados". **Dra. Aurora Sánchez Díaz**

Ruegos y preguntas

Miércoles 11 de diciembre

(De 16:00h a 20:00h)

QUINTA SESIÓN (1,5 hora):

Métodos y técnicas de secuenciación masiva (NGS).

Métodos basados en amplicones o basados en capturas. Genoma completo (WGS), Exoma completo (WES), Exoma clínico (CES), paneles de genes. **Dr. Alberto Fernández-Jaén**

SEXTA SESIÓN (30 min):

Análisis bioinformático de los resultados de la NGS.

El objetivo específico de este hito es obtener los conocimientos científicos técnicos para el análisis bioinformático de datos derivados de análisis mediante secuenciación masiva (NGS).

Para ello, Genologica dará acceso al laboratorio al software

“GENOSystem variant analysis” de forma que facilite el tratamiento de variantes genéticas.

Dr. Javier Porta

Descanso (30 min)

SÉPTIMA SESIÓN (1 hora):

Elaboración de informes de resultados.

Con el objetivo de que el personal médico adquiera los conocimientos específicos para la elaboración de informes a partir de los resultados de la NGS. Se revisarán las principales Guías consenso europeas y nacionales para elaboración de informes. Casos prácticos y discusión con ejemplos reales. **Dr. Javier Porta**

Ruegos y preguntas

Las sesiones serán moderadas por el **Dr. Javier Herranz**, quien también expondrá el proyecto que lidera en el Hospital Universitario General de Cataluña, "**Unidad de Paciente No Diagnosticado**" como cierre del curso.



669 249 281

geneticaqs@quirónsalud.es

quirónsalud.es/genetica



quirónsalud.es



Quirónsalud, contigo donde tú estés.

Más de 125 hospitales, institutos y centros médicos dedicados a tu salud.