

## INSCRIPCIÓN

	Hasta 12/05/21	Desde 13/05/21
Inscripción	75 €	100 €
Inscripción residentes, personal interno y socios AEGH	35 €	50 €

Incluye: asistencia y certificado

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 mayo 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 genómica.

## OBJETIVO:

- Comprensión de conceptos básicos en genética molecular.
- Entender las indicaciones de los distintos tipos de prueba genética.
- Preparación para la interpretación de los resultados de exoma.
- Conocimiento de la importancia del consentimiento informado y los aspectos éticos en contexto de exoma.

## SOLICITADO EL AVAL DE:



## ACREDITACIÓN

Solicitada la acreditación al 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.

## 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



# EXOMA EN LA PRÁCTICA CLÍNICA: conceptos, aplicaciones y perspectivas

28 y 29 de junio de 2021  
ONLINE

Dirección y Coordinación:

Eduardo Tizzano, Elena García-Arumí, Ivon Cusco,  
Anna Abulí e Irene Valenzuela  
Área de Genética Clínica y Molecular  
Hospital Vall d'Hebron

# INTRODUCCIÓN

Las enfermedades raras afectan aproximadamente a 1 de cada 50 individuos (<http://orpha.net>) siendo la gran mayoría de ellas de origen genético. El número total de estas enfermedades se estima alrededor de 6.000-7.000 (<http://www.omim.org>) y aunque cada una de ellas es poco frecuente a nivel individual, en conjunto afectan a un número importante de pacientes contribuyendo significativamente a la morbilidad, mortalidad y costes globales de salud. Proporcionar el diagnóstico genético de las enfermedades raras mejora el manejo clínico permitiendo un tratamiento y seguimiento específicos para así mejorar el pronóstico y minimizar las posibles complicaciones. Asimismo, permite ofrecer un adecuado asesoramiento genético a las familias planteando opciones reproductivas.

En la era de la secuenciación de última generación, la aparición de las nuevas tecnologías moleculares y métodos analíticos como el exoma está cambiando el paradigma de estudio genético, mejorando el tiempo de diagnóstico en síndromes conocidos así como permitiendo el descubrimiento de nuevos genes causantes de enfermedad.

Es de especial interés para los diferentes profesionales implicados en el manejo de pacientes con enfermedades raras tener una formación básica en el estudio del exoma. Este curso pretende ser una “píldora formativa” para mejorar el conocimiento integral de la prueba de exoma: indicaciones. aplicaciones. resultados v limitaciones.

# PROGRAMA

## 28 DE JUNIO DE 2021

- 15:00-15:10h. Presentación del curso.  
*Dr. Eduardo Tizzano.*
- 15:10-15:40h. Conceptos básicos en genética.  
*Dra. Paula Fernández*
- 15:40-16:10h. Next Generation Sequencing (NGS): Paneles/exoma/genoma.  
*Dra. Ivon Cusco*
- 16:10- 17:10h. Abordaje del estudio genético. Ejemplos prácticos.  
*Dras. Ivon Cusco y Paula Fernández*
- 17:10-17:40h. Consentimiento de exoma. ¿Qué debe incluir?  
*Eulàlia Rovira*

## 29 DE JUNIO DE 2021

- 15-15:30h. Abordaje clínico ¿Cómo se puede obtener el máximo rendimiento del exoma?  
*Dra. Irene Valenzuela*
- 15:30-16:00h. Análisis e interpretación de resultados de exoma.  
*Dra. Marta Codina*
- 16:00-16:30h. Interpretación de informes de exoma. Ejemplos prácticos.  
*Dra. Berta Campos y Dra. Anna Cueto*
- 16:30-17:00h. Limitaciones del estudio de exoma. ¿Cómo seguimos en casos no concluyentes?.  
*Dra. Ivon Cusco y Dra. Irene Valenzuela*
- 17:00-17:30h. Consideraciones éticas en la nueva era genómica.  
*Dra. Anna Abulí*
- 17:30-17:45h. Conclusiones y perspectivas.  
*Dra. Elena García-Arumí y Dr. Eduardo Tizzano.*

# PONENTES

## **Anna Abulí Vidal**

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

## **Berta Campos Estela**

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

## **Marta Codina Solà**

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

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

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

## **Ivon Cusco Martí**

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

## **Paula Fernández Álvarez**

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

## **Elena García Arumí**

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

## **Eulàlia Rovira Moreno**

*Asesora genética  
Área Genética Clínica y Molecular  
Hospital Universitario Vall d'Hebron*

## **Eduardo Tizzano Ferrari**

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

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

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