



**CURSO**

# **GENÉTICA, DISMORFOLOGÍA Y ASESORAMIENTO GENÉTICO**

## **6<sup>a</sup> EDICIÓN**



**VIRTUAL**



**27 y 28 de noviembre de 2025**

## GENÉTICA, DISMORFOLOGÍA Y ASESORAMIENTO GENÉTICO

27 y 28 de noviembre de 2025

### PRESENTACIÓN

Los avances en el campo de la genética humana en los últimos años han transformado nuestra comprensión de los mecanismos implicados en el desarrollo de las enfermedades humanas. La genética clínica, la genética molecular y el asesoramiento genético son pilares fundamentales en los procesos de diagnóstico, seguimiento y abordaje terapéutico de estos pacientes.

Las enfermedades raras afectan aproximadamente a 1 de cada 50 individuos (Orphanet), y más del 80% tienen un origen genético. Se estima que existen alrededor de 8.500 enfermedades raras (OMIM), y aunque cada una de ellas es individualmente infrecuente, en conjunto afectan a un número considerable de pacientes, contribuyendo significativamente a la morbilidad, mortalidad y costes globales en salud.

Proporcionar un diagnóstico genético en pacientes con enfermedades raras mejora el manejo clínico, permitiendo tratamientos y seguimientos específicos que pueden mejorar el pronóstico y minimizar complicaciones. Además, permite ofrecer asesoramiento genético, lo que implica una aproximación integral a la información sobre la enfermedad por parte de las familias y la posibilidad de plantear opciones reproductivas.

En la era de la secuenciación de nueva generación, la aparición de tecnologías avanzadas está cambiando el paradigma del estudio genético, permitiendo tanto el descubrimiento de nuevos genes causantes de enfermedad como la mejora en los tiempos de diagnóstico en síndromes ya conocidos. Esto hace imprescindible estar preparados para afrontar estos nuevos retos.

Es fundamental que cualquier profesional implicado en la asistencia sanitaria cuente con una formación básica en genética clínica. Este curso pretende ser una “píldora formativa” para mejorar el conocimiento en genética clínica con aplicabilidad directa en la práctica diaria.

### INSCRIPCIONES

Inscripción antes del 15/10/2025 75€

Inscripción desde 16/10/2025 100€

Inscripción personal interno 30€

*Las sesiones permanecerán grabadas y disponibles 15 días para su repaso y visualización, posterior a su retransmisión en directo.*

Todas las inscripciones deben realizarse a través de la página web:  
<https://www.vallhebron.com/docencia/aula-vall-dhebron/agenda-cientifica>

### ACREDITACIÓN

Solicitada acreditación por el Consejo Catalán de Formación Continua de las Profesiones Sanitarias - Comisión de Formación Continua del Sistema Nacional de Salud.

**Se entregará el certificado a los asistentes que cumplan con el 100% de asistencia en DIRECTO.**

### SECRETARÍA TÉCNICA:

Aula Vall d'Hebron

Mail: [inscripciones@aulavallhebron.cat](mailto:inscripciones@aulavallhebron.cat)

Tel: 93 489 45 68

## GENÉTICA, DISMORFOLOGÍA Y ASESORAMIENTO GENÉTICO

27 y 28 de noviembre de 2025

### PROGRAMA CIENTÍFICO

#### DIA 1. 27 DE NOVIEMBRE DE 2025

16.00	Bienvenida y objetivos del curso.
<b>BLOQUE 1: CONCEPTOS BÁSICOS EN GENÉTICA</b>	
16.15 16.35	Citogenética clásica: cromosomas y cariotipo. <i>Mar Xunclà</i>
16.35 17.00	Citogenética molecular: variantes estructurales y array-CGH. <i>Marina Viñas</i>
17.00 17.20	Técnicas de secuenciación (Sanger, NGS) y tipos de variantes puntuales. <i>Paula Fernández</i>
17.20 17.40	Mutaciones dinámicas, epigenética y DNA mitocondrial. <i>Héctor San Nicolas</i>
17.40 18.10	Casos clínicos. <i>Mar Xunclà y Mar Costa</i>
18.10 18:25	<b>Pausa Café</b>
<b>BLOQUE 2: ASESORAMIENTO GENÉTICO</b>	
18.25 18.55	Asesoramiento genético: Tipos de herencia y riesgos de recurrencia. <i>Eulàlia Rovira</i>
18.55 19.15	Consentimiento informado en estudios genéticos. <i>Patricia Muñoz</i>
19.15	Casos clínicos en asesoramiento genético. <i>Eulàlia Rovira y Patricia Muñoz</i>

#### DIA 2. 28 DE NOVIEMBRE DE 2025

16.00 16.30	<b>BLOQUE 3: DIAGNÓSTICO PRENATAL, ASESORAMIENTO REPRODUCTIVO</b>
16.30 17.00	Alcances y perspectivas del diagnóstico prenatal. <i>Mª Ángeles Sánchez</i>
17.00 17.15	Asesoramiento genético reproductivo. <i>Anna Abulí Vidal</i>
17.15 17.45	<b>Pausa Café</b>
<b>BLOQUE 4: GENÉTICA CLÍNICA Y DISMORFOLOGÍA</b>	
17.45 18.15	Dismorfología básica. Herramientas y plataformas de fenotipado. <i>Irene Valenzuela</i>
18.15 19.00	Síndromes genéticos reconocibles. <i>Anna Cueto</i>
19.00	Abordaje global del paciente con enfermedad genética. Casos prácticos. <i>Emma Lorente y Irene Valenzuela Palafoll</i>
19.00	Conclusiones y clausura.



## DOCENTES

<b>Irene Valenzuela Palafoll</b>	Facultativo especialista en Pediatría. Formación específica en genética. Facultativo especialista del área de genética clínica i molecular Hospital Universitari Vall de Hebrón.
<b>Marina Viñas Jornet</b>	Facultativo especialista en área de citogenética molecular. Facultativo especialista en área de citogenética molecular. Hospital Universitari Vall de Hebrón.
<b>Patricia Muñoz Cabello</b>	Asesora genética Asesora genética Hospital Universitari Vall de Hebrón.
<b>Emma Lorente</b>	Genetista molecular Genetista molecular del área de NGS Hospital Universitari Vall de Hebrón.
<b>Anna Abulí Vidal</b>	Asesora genética Asesora genética Hospital Universitari Vall de Hebrón.
<b>Mª Angeles Sánchez Duran</b>	Facultativa especialista en Ginecología y Obstetricia Facultativa especialista del servicio de obstetricia. Área de diagnóstico prenatal. Hospital Universitari Vall de Hebrón.
<b>Eulàlia Rovira Moreno</b>	Asesora genética Asesora genética Hospital Universitari Vall de Hebrón.
<b>Paula Fernández Álvarez</b>	Facultativa especialista en área de genética molecular Facultativa especialista en área de genética molecular Hospital Universitari Vall de Hebrón.
<b>Maria del Mar Xunclà Lloret</b>	Facultativa especialista en área de citogenética molecular Facultativa especialista en área de citogenética molecular Hospital Universitari Vall de Hebrón.
<b>Anna Maria Cueto González</b>	Facultativa especialista en Pediatría. Facultativa especialista del área de genética clínica i molecular. Hospital Universitari Vall de Hebrón.
<b>Mar Costa Roger</b>	Genetista molecular. Genetista molecular en el área e NGS. Hospital Universitari Vall de Hebrón.
<b>Héctor San Nicolás Fernández</b>	Genetista molecular. Genetista molecular en el área e NGS. Hospital Universitari Vall de Hebrón.