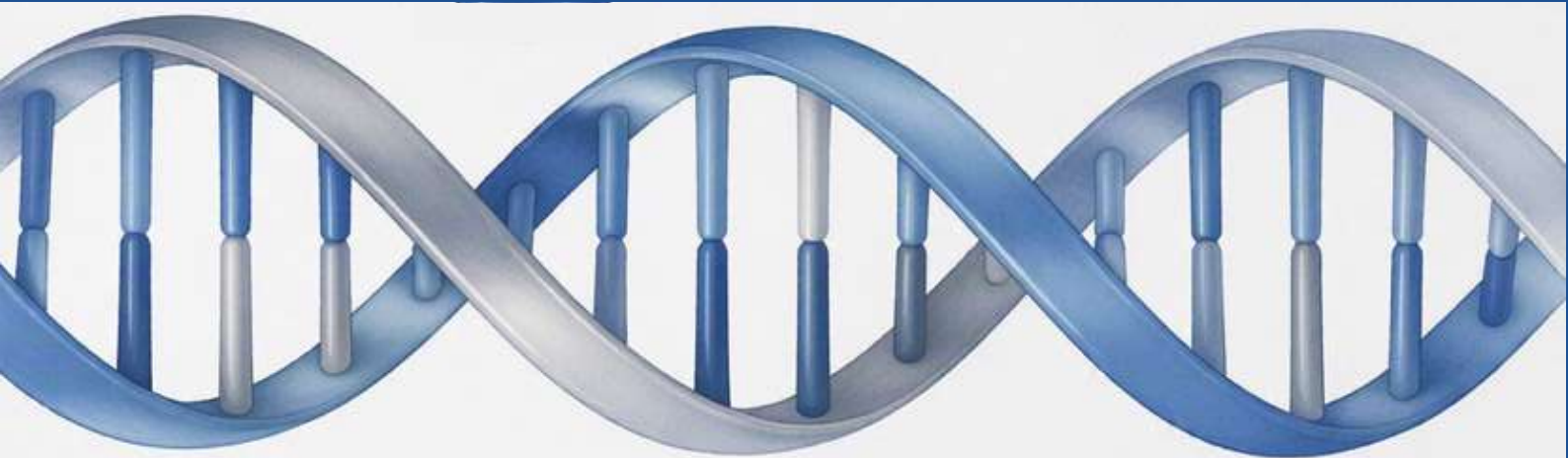




Jornada

Genómica aplicada: transformando el diagnóstico en pacientes con enfermedades minoritarias

20 de Noviembre de 2026

Presencial y Virtual



INFORMACIÓN GENERAL

INSCRIPCIONES

Gratuita- presencial o virtual

Para inscribirse deben rellenar el formulario de inscripción en <https://www.vallhebron.com/docencia/aula> apartado de agenda científica.

DIRIGIDO A:

Profesionales sanitarios y especialistas de distintas disciplinas con interés en la genética y la genómica.

FORMATO

Curso presencial y virtual

El curso estará disponible para su visualización en diferido durante 30 días. La visualización en diferido no otorga créditos.

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 el 100% de asistencia

SEDE:

Sala de actos del VHIR (planta baja)
Vall d'Hebron Barcelona Hospital Campus
Paseo Vall d'Hebron, 119 – 129



PROGRAMA

08:00-08:30 Recogida de documentación

08:30-08:50 Bienvenida y presentación de la jornada. ¿Qué esperamos de la secuenciación del genoma completo?
Miguel del Campo Casanelles. Jefe de Servicio. Área de Genética Clínica y Molecular. Hospital Vall d'Hebron.

08:50-10:45 MÉTODOS DE SECUENCIACIÓN DE GENOMA Y EXPERIENCIAS

- Métodos de secuenciación de genoma completo de Illumina
- Genoma short read y Genoma TruePath. Plataformas de análisis. *Oscar Bolaños. Illumina*
- Detección de mutaciones intrónicas profundas. *Mar Costa Roger. Facultativo del Laboratorio de Genética. Área de Genética Clínica y Molecular del Hospital Universitario Vall d'Hebron.*
- Uso de secuenciación de Genoma completo en cuidados intensivos neonatales y pediátricos. *Maria Palomares. Genetista de Laboratorio Clínico. Unidad de trastornos del neurodesarrollo. Instituto de Genética Médica y Molecular, INGEMM, Hospital Universitario La Paz, Madrid*
- Experiencia preliminar TruePath Hospital Universitario Vall d'Hebron. *Emma Lorente. Facultativo del Laboratorio de Genética. Área de Genética Clínica y Molecular del Hospital Universitario Vall d'Hebron.*
- Uso de la secuenciación del genoma en cribado neonatal. Cribado genómico y metabolómico combinado. *Judith García Villoria. Jefa de la Sección de Errores Congénitos del Metabolismo del Servicio de Bioquímica y Genética Molecular del Centro de Diagnóstico Biomédico. Hospital Clínic de Barcelona.*
- Mesa de discusión y preguntas

10:45-11:15 Pausa café

11:15-13:30 SECUENCIACIÓN DE GENOMA DE LECTURA LARGA (LR)

- Métodos de secuenciación de genoma Long read. Pacbio
- Experiencia de aplicación de genoma LR en el Hospital Sant Pau. *Ivon Cuscó y Alba Segarra. Facultativa adjunta. Hospital de Santa Creu i Sant Pau. Barcelona*
- Búsqueda de anomalías estructurales en inmunodeficiencias utilizando LR. *Laura Batlle. Investigadora postdoctoral. Hospital Universitario Vall d'Hebron*
- Experiencia de la aplicación de genoma LR en pacientes sin diagnóstico en HSJDD. *Dídac Casas. Facultativo especialista en Genética Médica. Adjunto del Servicio de Genética. Hospital Sant Joan de Déu*
- Métodos de secuenciación de genoma Long read. Oxford Nanopore. *Christophe Fleury*
- Experiencia de LR con ONT. Fundación Jiménez Díaz. *Marta Cortón. Investigadora Principal del grupo de Genética y Genómica de Enfermedades Raras y Complejas del IIS-Fundación Jiménez Díaz*
- Preguntas y discusión

13:30-14:40 EPIGENÉTICA

- Arrays de metilación y Genoma 5B. *Álvaro Sánchez-Bernabéu. Illumina*
- Técnicas de estudios epigenéticos e identificación de nuevas epifirmas. *Jair Tenorio. Biólogo especialista en Genética Molecular. Facultativo e investigador principal del Instituto de Genética Médica y Molecular (INGEMM), Hospital Universitario La Paz, IdiPAZ y CIBERER.*
- Regulación de la inactivación del X en fisiología y enfermedad. *Luis Pérez Jurado. Facultativo especialista en Pediatría y Medicina Familiar (España), Genética Clínica y Genética Molecular Clínica (EE. UU., Australia y Kuwait). Jefe de Servicio Emérito del Servicio de Genética del Hospital del Mar.*

14:40-14:50 Despedida y cierre

Irene Valenzuela y Miguel del Campo