



CURSO

EXOMA

VIRTUAL

CURSO BÁSICO: 12 y 13 de diciembre 2022

CURSO AVANZADO: 14 de diciembre 2022

PRESENTACIÓN:

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 y limitaciones.

Dada la entusiasta acogida de la 1ra edición en 2021, este año se plantea una nueva edición con novedades en el programa y expandiendo la temática a desarrollar con un tercer módulo avanzado para aquellos profesionales con mayor interés en la interpretación de variantes y en la parte bioinformática.

METODOLOGÍA:

Curso de dos días en formato on-line (media jornada cada uno) con opción de un tercer módulo avanzado para aquellas personas que estén interesadas.

OBJETIVOS:

- Comprensión de conceptos básicos en genética molecular. Entender las indicaciones de los distintos tipos de prueba genética.
- Interpretación de los resultados de exoma.
- Conocimiento de la importancia del consentimiento informado y los aspectos éticos en contexto de exoma.
- Introducción a la bioinformática en la era NGS
- Interpretación y clasificación de variantes detectadas mediante NGS
- Familiarizarse con hallazgos secundarios en incidentales y manejo cuando se detectan

INSCRIPCIONES:

Inscripción 2 días:

| | |
|---------------------|-------------|
| Antes de 21/11/2022 | 80€ |
| Desde 21/11/2022 | 120€ |

Inscripción 3 días:

| | |
|---------------------|-------------|
| Antes de 21/11/2022 | 150€ |
| Desde 21/11/2022 | 200€ |

La inscripción incluye: asistencia y documentación. Pueden tramitar la inscripción a través de la web de Aula Vall d'Hebron (<https://aula.vallhebron.com>) apartado de próximos cursos. No se realizará reserva de plaza ni se admitirán inscripciones que no vayan acompañadas del pago correspondiente.

Se admitirán anulaciones que se realicen antes del 15 de noviembre de 2022. Por gastos de anulación, se devolverá el 85% del importe de la inscripción.

ACREDITACIÓN CURSO BÁSICO:

Solicitada 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 con el 100% de asistencia en el curso básico

ACREDITACIÓN CURSO AVANZADO:

Solicitada 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 con el 100% de asistencia en el curso avanzado

PROGRAMA CIENTÍFICO

12 DE DICIEMBRE DE 2022 - BÁSICO

- 16:00-16:20 Presentación del curso. *Eduardo Tizzano*
Evolución de técnicas moleculares. *Eduardo Tizzano*
- 16:20-16:45 Conceptos básicos de NGS: de la secuenciación al procesamiento de datos.
Paula Fernández.
- 16:45-17:15 ¿Cómo se puede obtener el máximo rendimiento del exoma?
(Abordaje clínico, terminología HPO...). *Irene Valenzuela*
- 17:15-17:25 PAUSA**
- 17:25-18:00 Consentimiento de exoma y consideraciones éticas. *Eulàlia Rovira*
- 18:00-18:30 Cuando no es necesario llegar a exoma. *Anna Cueto/Paula Fernández*

13 DE DICIEMBRE DE 2022 - BÁSICO

- 16:00-16:20 Análisis de exoma: como seleccionar las variantes candidatas. *Berta Campos*
- 16:20-16:50 Interpretación de exoma: clasificación de variantes. *Marta Codina*
- 16:50-17:20 Casos clínicos. *Berta Campos y Anna Cueto*
- 17:20-17:30 PAUSA**
- 17:30-17:55 Reanálisis exoma: lecciones aprendidas. *Mar Costa*
- 17:55-18:20 Limitaciones del estudio de exoma. ¿Cómo seguimos en casos no concluyentes?
Irene Valenzuela
- 18:20-18:45 Casos clínicos. *Irene Valenzuela/ Marta Codina*

14 DE DICIEMBRE DE 2022 - AVANZADO

- 16:00-16:30 El papel del bioinformático clínico: diseño y optimización de pipelines. *Jordi Leno*
- 16:30-17:00 Taller de interpretación de variantes de significado clínico incierto.
Marta Codina / Paula Fernández
- 17:00-17:15 PAUSA**
- 17:15-17:45 Hallazgos incidentales. Aproximación del grupo de trabajo de Vall d'Hebron.
Marta Codina y Anna Abulí
- 17:45-18:15 Validación funcional. Casos clínicos. *Berta Campos/Alejandro Moles*
- 18:15-18:30 Conclusiones y perspectivas. *Elena García-Arumí y Eduardo Tizzano*

DOCENTES

| | |
|--|---|
| Eduardo Fidel Tizzano Ferrari | Facultativo especialista en Pediatría y Genética Médica Director del Área de Genética Clínica y Molecular Hospital Universitari Vall d'Hebron |
| M^a Irene Valenzuela Palafoll | Facultativo especialista en Pediatría. Área de Genética Clínica y Molecular Hospital Universitari Vall d'Hebron |
| Jordi Leno Colorado | Bioinformático Hospital Universitari Vall d'Hebron |
| Mar Costa Roger | Especialista en genética molecular. Área de Genética Clínica y Molecular Hospital Universitari Vall d'Hebron |
| Anna Abulí Vidal | Asesora genética. Área de Genética Clínica y Molecular Hospital Universitari Vall d'Hebron |
| Paula Fernández Álvarez | Facultativo especialista en genética molecular Área de genética molecular Hospital Universitari Vall d'Hebron |
| Eulàlia Rovira Moreno | Asesora genética. Área de Genética Clínica y Molecular Hospital Universitari Vall d'Hebron |
| Anna María Cueto González | Facultativo especialista en Pediatría. Área de Genética Clínica y Molecular Hospital Universitari Vall d'Hebron |
| Berta Campos Estela | Especialista en genética molecular. Área de Genética Clínica y Molecular Hospital Universitari Vall d'Hebron |
| Alejandro Moles Fernàndez | Biólogo Hospital Universitari Vall d'Hebron |
| Elena García Arumí | Facultativo especialista en genética molecular Jefe de sección de laboratorio de genética Hospital Universitari Vall d'Hebron |
| Marta Codina | Facultativo especialista en genética molecular Área de genética molecular Hospital Universitari Vall d'Hebron |