



Avances en Genética:

¿Por qué es clave en enfermedades raras?

Presencial

25.02.2025

26.02.2025

Híbrida



Avanza hacia el futuro de la medicina: descubre cómo la genética está transformando el diagnóstico y tratamiento de las enfermedades raras. ¡Un curso esencial para profesionales que buscan innovar en el cuidado de sus pacientes!

En el contexto actual de las enfermedades raras, la genética juega un papel crucial tanto en la prevención, el diagnóstico como en la planificación de tratamientos innovadores. Este curso ofrece una inmersión profunda en los avances más recientes de la genética médica, dirigido a profesionales de la salud interesados en el diagnóstico genético, la genética médica, el asesoramiento genético y sus aplicaciones clínicas en enfermedades raras. Durante dos días de formación, expertos internacionales en genética, neurología, cardiología y otras especialidades compartirán sus conocimientos sobre los desafíos y las oportunidades que ofrece la genética en el manejo de estas patologías complejas. Además, se abordarán las últimas tendencias en la investigación y las nuevas terapias emergentes que están transformando el panorama de la medicina en enfermedades raras.

Directores del curso

Dra. Encarna Guillén.

Jefe del Área de Genética y Director Estratégico de UNICAS. Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona

Dr. Toni Martínez-Monseny. Jefe de Genética Médica Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona

Inscripción

Inscripción presencial: 100€

Inscripción online: 80€

Contacto

Hospital Sant Joan de Déu Barcelona

Paseo Sant Joan de Déu, 2 08950 Esplugues de Llobregat, Barcelona

Teléfono: +34 93 253 21 30

Correo electrónico: hospitalbarcelona.aula@sjd.es

Curso dirigido a

- Pediatras.
- Médicos especialistas hospitalarios.
- Médicos de familia y comunitaria.
- Biólogos con interés clínico.
- Otros profesionales que tratan pacientes con enfermedades raras.

Solicitada la acreditación al Consell Català de Formació Continuada Professions Sanitàries-Comisión de Formación Continuada del Sistema Nacional de Salud

Martes, 25 de febrero de 2025

Reivindicando la verticalidad. BLOQUE I

15:00 h -
15:10 h

Bienvenida y presentación.

15:10 h -
16:30 h

La genética: más allá del diagnóstico genético. Moderadores: **Cristina Hernando y Adrian Moreno.**

15:10 h -
15:40 h

¿Cuál es el impacto de la genética rápida en paciente pediátrico crítico?. **Dr. Toni Martínez-Monseny.**

15:40 h -
16:10 h

Avances en Genómica y otras ómicas para casos sin diagnóstico. **Dra. Judith Armstrong .**

16:10 h -
16:30 h

Desafíos en el asesoramiento genético: cribado genómico neonatal. **Diana Salinas .**

16:30 h -
16:45 h

Discusión.

16:45 h -
17:00 h

Descanso. 

BLOQUE II

17:00 h -
18:00 h

Taller 1: Casos sin diagnóstico: Pistas clínicas en el fenotipado de precisión. Moderadores: **Dres. Toni Martínez-Monseny y Dídac Casas.**

Plataformas de IA de fenotipado.

Estudio de casos prácticos de tres pacientes sin diagnóstico.

18:00 -
19:00 h

Taller 2: Casos sin diagnóstico: Reto en la interpretación de variantes y comunicación de resultados. Moderadores: **Adrian Alcalà, Clara Xiol, y Gema Escribano.**

Herramientas de apoyo a la clasificación de variantes.

Interpretación de resultados de estudios genéticos y comunicación de resultados.

Comunicación resultados a la familia/paciente.

19:00-
19:15 Cierre del día.

Miercoles, 26 de febrero de 2025

BLOQUE III

15:00 h-
16:00 h Potenciando la Transversalidad. Moderadores: **Adrian Moreno y Mercè Bolasell.**

One-day care: modelo interdisciplinar de síndrome Prader-Willi. **Dra. Marta Ramón.**

Unidades funcionales integradas: displasias óseas. **Dra. Pilar Rovira.**

Unidad de malformaciones vasculares. **Dra. Eulalia Baselga.**

Discusión.

La genética como arma diagnóstica y preventiva. Moderadores: **Dra. Loreto Martorell y Esther Cuatrecasas.**

Nuevos genes, nuevos diagnósticos en enfermedades Neuromusculares. **Dr. Daniel Natera.**

La genética más preventiva en Cardiopatías hereditarias. **Dra. Georgia Sarquella.**

El impacto de la genética en las inmunodeficiencias primarias. **Dra. Laia Alsina.**

Discusión.

17:00 -
17:15 h Descanso. 🎧

BLOQUE IV

17:15-
18:15 La genética: no hay tratamiento sin investigación. Moderadores: **Leticia Pias y Monica Roldan.**

Nuevos enfoques terapéuticos en epilepsias genéticas. **Dra. Carme Fons.**

Ensayos clínicos prometedores en trastornos del neurodesarrollo. **Dra. Mercedes Serrano.**

Terapia génica en Distrofias de Retina. **Dr. Jesus Diaz.**

18:15 -
18:50 h Charla magistral.

18:50 -
19:15 h Genética Médica y Genética Clínica de Laboratorio: avanzando hacia la especialización. **Dra. Encarna Guillén.**

19:10-
19:30 h. Kahoot interactivo.

19:30-
19:45 h. Cierre y conclusiones.
