

# Avances en Genética Médica, Medicina Genómica y Enfermedades Raras

## 4ª edición

### JORNADA HÍBRIDA

#### Dirección del Curso:

**Prof. Francesc Palau.** Jefe de Servicio de Medicina Genética y Molecular. Director, Instituto Pediátrico de Enfermedades Raras (IPER), Hospital Sant Joan de Déu. Profesor de Investigación del CSIC y Profesor Asociado de Pediatría, Universitat de Barcelona. CIBERER.

#### Fecha:

28 y 29 de septiembre de 2022

#### Lugar:

Auditorio J. Plaza  
Hospital Universitari Sant Joan de Déu  
Esplugues de Llobregat  
Barcelona

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

#### Objetivos del curso

El objetivo principal del presente curso es ofrecer una puesta al día, teórica y práctica, de la genética y la genómica en la medicina clínica del siglo XXI. En el curso se aborda con especial interés las enfermedades raras, pero también aspectos de la investigación biomédica y la medicina de precisión en pediatría y en medicina del adulto. Se hace énfasis en la interacción del individuo con el medio ambiente tomando el genoma como hilo conductor del desarrollo humano y del modo de enfermar a lo largo del ciclo vital de la persona.

En todos los temas se incluye conceptos genéticos básicos de interés.

#### Dirigido a

Curso de formación continuada pediátrica y médica dirigido a pediatras, internistas, médicos de familia, obstetras, médicos especialistas, facultativos en formación especializada, profesionales sanitarios del ámbito de la biomedicina y enfermería.

#### Incluye

Documentación del curso.  
Certificado y diploma de asistencia.

#### Hospital Sant Joan de Déu

##### Formación

Passeig Sant Joan de Déu, 2  
08950 Esplugues de Llobregat  
Tel. 93 253 21 30

[Hospitalbarcelona.aula@sjd.es](mailto:Hospitalbarcelona.aula@sjd.es)



PRECIOS INSCRIPCIÓN	
Modalidad presencial	70€
Modalidad telepresencial	50€

**Inscripción:** [www.formacion.sjdhospitalbarcelona.org](http://www.formacion.sjdhospitalbarcelona.org)

Curso con doble modalidad: presencial y webinar (online).

El enlace del webinar se facilitará 48 horas antes del inicio del curso.

\*\*\*Les recordamos que tendrán a su disposición, en el aula virtual, la encuesta de satisfacción que deberán rellenar para obtener su certificado correspondiente.

## Miércoles 28 de septiembre de 2022

### 15:00h - 15:10h. Inauguración

**Dr. Miquel Pons, MD.** Director Médico, I Universitari Sant Joan de Déu, Barcelona.

**Prof. Francesc Palau, MD, PhD.** Jefe de Servicio de Medicina Genética y Molecular. Director, Instituto Pediátrico de Enfermedades Raras (IPER), Hospital Sant Joan de Déu. Profesor de Investigación del CSIC y Profesor Asociado de Pediatría, Universitat de Barcelona. CIBERER..

### 15:10h - 15:40h. Estructura y valorización de los Servicios de Genética en el siglo XXI.

**Prof. Francesc Palau, MD, PhD.** Jefe de Servicio de Medicina Genética y Molecular. Director, Instituto Pediátrico de Enfermedades Raras (IPER), Hospital Sant Joan de Déu. Profesor de Investigación del CSIC y Profesor Asociado de Pediatría, Universitat de Barcelona. CIBERER.

### 15:40h - 16:20h. Identificación, priorización e interpretación de variantes en estudios genómicos.

**Facultativos del Laboratorio (A. Alcalá MSc, J. Armstrong PhD, G. Fernandez PhD, C. Hernando PhD, L. Martí PhD, Loreto Martorell, PhD, J. Maynou PhD, D. Yubero PhD).** Servicio de Medicina Genética y Molecular, Instituto Pediátrico de Enfermedades Raras (IPER), Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona.

### 16:20h - 17:40h. Taller de laboratorio: casos clínicos.

**Facultativos del Laboratorio de Medicina Genética y Molecular – IPER.**

### 17:40h - 18:00h. Pausa – Café.

### 18:00h - 18:30h. Genética inmediata – programas de exoma/genoma en el diagnóstico rápido del recién nacido y lactante crítico.

**Judith Armstrong, PhD, Dèlia Yubero, PhD, Laura Martí, PhD.**

Servicio de Medicina Genética y Molecular, Instituto Pediátrico de Enfermedades Raras (IPER), Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona.

### 18:30h - 19:00h. El programa de diagnóstico traslacional de SJD –Análisis funcional de casos clínicos y congruencia fenotipo-genotipo.

**Janet Hoenicka, PhD.** Laboratorio de Neurogenética y Medicina Molecular – IPER, Institut de Recerca Sant Joan de Déu, Barcelona

### 19:00h - 19:30h. Tratamiento del paciente con trastornos neurogenéticos y del neurodesarrollo.

**Susana Boronaf, MD, PhD.** Neuropediatra y Genetista clínica.

Directora del Servicio de Pediatría, Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Barcelona.

### 19:30h - 20:00h. Enfermedades genéticas en Ortopedia: casos clínicos de displasias esqueléticas.

**Pilar Rovira, MD y César Garcia Fontecha, MD, PhD.** Facultativa y Jefe del Servicio de Cirugía Ortopédica y Traumatología, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona.

## Jueves 29 de septiembre de 2022

### 15:00h - 15:45h. Lección Magistral SJD - Genética Humana.

**Prof. Jordi Surrallés, PhD.** Catedrático de Genética, Universitat Autònoma de Barcelona. Director, Institut d'Investigació Biomèdica Sant Pau, Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, CIBERER, Barcelona.

### 15:45h - 16:15h. Enfermedades genéticas en Endocrinología: casos clínicos de obesidad sindrómica y obesidad monogénica.

**Marta Ramon Krauel, MD, PhD.** Jefe del Servicio de Endocrinología Pediátrica, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona.

### 16:15h - 17:45h. Taller "think tank" de Asesoramiento genético.

**Mar Borregan, PhD y Diana Salinas, MSc.** Facultativos Especialistas, Servicio de Medicina Genética y Molecular, Instituto Pediátrico de Enfermedades Raras (IPER), Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona.

### 17:45h - 18:00h. Pausa – Café.

### 18:00 - 19:30h. Taller interactivo de Juegos de Dismorfología y reconocimiento de patrones dismorfológicos.

**Dídac Casas, MD, PhD y Antonio Martínez Monseny, MD, PhD.** Facultativos Especialistas, Servicio de Medicina Genética y Molecular, Instituto Pediátrico de Enfermedades Raras (IPER), Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona.

### 19:30 - 20:00h. Realidades y desafíos de las enfermedades raras.

**Prof. Francesc Palau, MD, PhD.** Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona.

### 20:00h – 20:10h. Clausura.