

29 de septiembre de 2021

**SJD**  
Sant Joan de Déu  
Barcelona · Hospital

# Avances III en Genética Médica, Medicina Genómica y Enfermedades Raras

Dirección del Curso: Prof. Francesc Palau

3ª Edición

Lugar:

Plataforma Zoom. ( Directo)  
Hospital Universitari Sant Joan de Déu  
Esplugues de Llobregat  
Barcelona



**SJD** Formació  
Sant Joan de Déu

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

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  
formacion@sjdhospitalbarcelona.org

29 de septiembre de 2021

Avances en Genética Médica, Medicina Genómica y Enfermedades Raras

PRECIOS INSCRIPCIÓN	
Webinar	100€

Enlace inscripción: <https://formacion.sjdhospitalbarcelona.org/>

**9:00h - 9:10h. Inauguración.**

**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. Consultor, Hospital Clínic. Profesor de Investigación del CSIC y Profesor Asociado de Pediatría, Universitat de Barcelona. CIBERER. Barcelona.

**9:10h - 9:30h. La variación genética en el marco de la enfermedad.**

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

**9:30h - 9:50h. El programa de diagnóstico traslacional de SJD – de la genómica clínica a la genómica funcional.**

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

**9:50h - 10:30h. Cribado genético en recién nacidos – El proyecto GenNatal.**

**Prof. Belén Pérez, PhD.** Profesora Titular de Biología Molecular, Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares, Universidad Autónoma de Madrid. CIBERER, IDIPAZ.

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

**10:30h - 11:00h. Identificación, priorización e interpretación de variantes en estudios genómicos.**

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

**11:00h - 11:20h. Pausa.**

**11:20h - 12:20h. Taller de laboratorio: casos clínicos .**

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

**12:20h - 12:40h. Tratamiento del paciente con trastornos neurogenéticos y del neurodesarrollo.**

**Susana Boronat, MD, PhD.** Neuropediatra y Genetista clínica. Directora del Servicio de Pediatría, Hospital de la Santa Creu i Sant Pau. Barcelona.

**12:40h - 13:00h. Genética en oftalmología, con casos clínicos.**

**Jaume Català, MD.** Facultativo Especialista, Oftalmología Pediátrica, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona.

**13:00h - 13:20h. Genética en hematología. Casos prácticos.**

**Rubén Berruero, MD, PhD.** Jefe del Servicio de Hematología Pediátrica, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona.

**13:20h - 14:00h. Lección Magistral SJD - Genética Humana.**

**Prof. Luis Pérez Jurado, MD, PhD.** Catedrático de Genética, Universitat Pompeu Fabra. Director, Unidad de Genética, Hospital del Mar, CIBERER, Barcelona

**14:00h - 15:30h. Pausa.**

**15:30h - 16:45h. 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.

**16:45 - 18:00h. 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.

**18:00h - 18:10h Clausura.**