



El curso de **enfermedades raras** que estabas esperando.

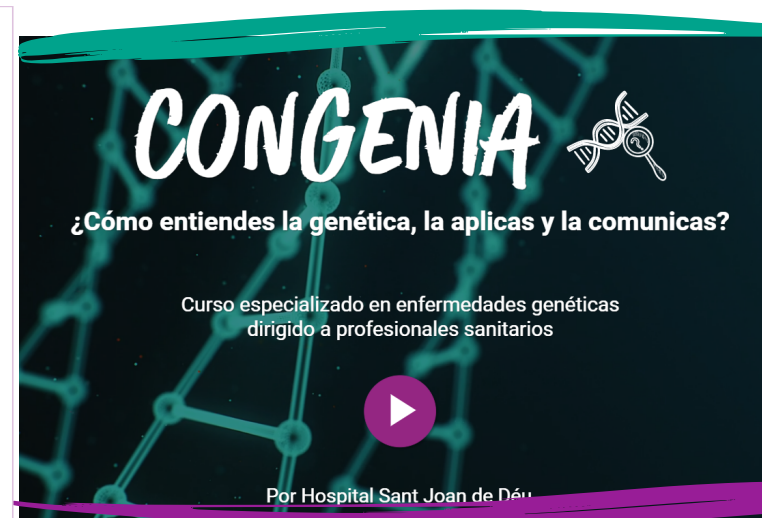
Actualmente, existen más de 7000 enfermedades raras y cada año se van descubriendo más. El 75% son de origen genético y debutan en la edad pediátrica. Gracias a los avances tecnológicos en el campo de la genética, la aplicación de la inteligencia artificial, así como una mayor difusión de estas enfermedades en la sociedad en los últimos años, se ha podido disminuir la odisea diagnóstica que atraviesan muchos pacientes y familias a 4 años. Sin embargo, ¿pensamos que suficiente?

Cada vez son más los médicos que se enfrentan a pacientes con sospecha de enfermedades y síndromes genéticos en la consulta. No obstante, creemos que sigue habiendo una falta de formación en el campo de Genética Clínica para los profesionales sanitarios. Por ello, es necesario formar a estos profesionales en el ámbito de la genética médica y de las enfermedades raras de origen genético para asegurar que los pacientes y sus familias estén en manos amigas expertas que sepan: (1) cómo y cuándo sospechar y orientar una enfermedad o síndrome genético a partir de un paciente con anomalías congénitas o rasgos dismórficos, (2) qué estudio genético realizar o dónde derivar, y (3) cómo comunicar los resultados y acompañar a las familias en el camino hacia ese ansiado diagnóstico y posterior manejo terapéutico y seguimiento.

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



ConGenia: ¿cómo entiendes la Genética, la aplicas y la comunicas?



Fecha de impartición:

Del 17 de abril al 15 de mayo de 2024

SJD Formación
Sant Joan de Déu
Hospital Sant Joan de Déu
Barcelona

Carrer de Santa Rosa, 39
08950 Esplugues de Llobregat,
Barcelona

Teléfono: 93 253 21 30
hospitalbarcelona.aula@sjd.es

DIRECCIÓN DEL CURSO



Toni Martínez Monseny
Médico especialista en Pediatría
Genetista Clínico.



Francesc Palau Martínez
Médico especialista en Pediatría
Jefe del Servicio de Medicina
Genética y Molecular
Director del Instituto Pediátrico
de Enfermedades Raras (IPER)

PROFESIONALES INTERESADOS



Pediatras.



Médicos especialistas hospitalistas.



Médicos de familia y comunitaria.



Neuropediatras.



MIR.



Biólogos con interés clínico.



Otros profesionales que traten pacientes con enfermedades raras.

OBJETIVOS

1. Reconocer y explorar pacientes con sospecha de enfermedades y síndromes genéticos, orientar su diagnóstico y derivarlos correctamente.
2. Indicar los estudios genéticos y conocer su aplicación.
3. Comunicar a los pacientes y sus familias los resultados del estudio genético y sus implicaciones personales y familiares.
4. Acompañar al paciente con síndrome genético en el seguimiento y coordinación.
5. Conocer las opciones terapéuticas actuales para pacientes con enfermedades raras de origen genético.

Precio Inscripción

Antes del **17/03/2024**: 220€

Después del **18/03/2024**: 240€

*Los residentes y máster tienen un 50% sobre la tarifa estándar.

CRONOGRAMA

- Prueba de evaluación diagnóstica o de conocimientos previos.
- Genética Clínica y Dismorfología: concepto y criterios de derivación a genética clínica.
- Genética de Laboratorio: tipos de estudios genéticos y sus indicaciones.
- Asesoramiento Genético.
- Terapias genéticas y tratamiento de la enfermedad genética.
- Casos prácticos.
- Prueba de evaluación final.

METODOLOGÍA

- Inmersión personalizada con avatares.
- Temática detectivesca.
- Técnicas de gamificación.
- Dinámicas de *role-playing*.
- Actividades prácticas.
- Repositorio de vídeos "Genetclips".

