



## Avances en Genética:

¿Por qué es clave en enfermedades raras?

Jornada  
25.02.2025  
26.02.2025

Online  
8 horas

# J

## 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.

Jefa 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 online: 80€

Inscripción reducida para países con tarifas especiales consultar web.

[bit.ly/Genetica2025](https://bit.ly/Genetica2025)



### 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.formacion@sjd.es](mailto:hospitalbarcelona.formacion@sjd.es)

### Curso dirigido a

- Pediatras.
- Médicos de familia y comunitaria.
- Biólogos de análisis clínico.

### Colaborador:

genotipia IIII

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. Conoce las líneas estratégicas.

**15:00 h - 15:10 h** Bienvenida y presentación.

**15:10 h - 16:30 h** La genética: más allá del diagnóstico genético. **Cristina Hernando y Adrian Moreno.** Facultativos especialistas. Servicio de Medicina Genética y Molecular. Hospital Sant Joan de Déu Barcelona.

**15:10 h - 15:40 h** ¿Cuál es el impacto de la genética rápida en paciente pediátrico crítico?. **Dr. Toni Martínez-Monseny.** Jefe de Genética Médica. Hospital Sant Joan de Déu Barcelona.

**15:40 h - 16:10 h** Avances en Genómica y otras ómicas para casos sin diagnóstico. **Dra. Judith Armstrong.** Facultativa especialista. Servicio de Medicina Genética y Molecular. Hospital Sant Joan de Déu Barcelona.

**16:10 h - 16:30 h** Desafíos en el asesoramiento genético: cribado genómico neonatal. **Dra. Diana Salinas.** Facultativa especialista. Servicio de Medicina Genética y Molecular, Hospital Sant Joan de Déu Barcelona.

**16:30 h - 16:45 h** Discusión.

**16:45 h - 17:00 h** Descanso. 🎧

## BLOQUE II. Desafíate con casos de Enfermedades Raras sin diagnóstico

17:00 h -  
18:00 h

Taller 1: Casos sin diagnóstico: Pistas clínicas en el fenotipado de precisión.  
Moderadores: **Dr. Toni Martínez-Monseny**, Jefe de Genética Médica Hospital Sant Joan de Déu Barcelona.  
**Dr. Didac Casas**, Facultativo especialista. Servicio de Medicina Genética y Molecular. Hospital Sant Joan de Déu Barcelona.

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**. Facultativos especialistas. Servicio de Medicina Genética y Molecular. Hospital Sant Joan de Déu Barcelona.

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.

Potenciando la transversalidad

## BLOQUE III. Colabora con otras especialidades.

15:00 h-  
16:00 h

Inter y transdisciplinaridad: colaboración de la genética en el manejo integral.  
Moderadores: **Adrian Moreno y Mercè Bolasell**. Facultativos especialistas. Servicio de Medicina Genética y Molecular. Hospital Sant Joan de Déu Barcelona.

One-day care: modelo interdisciplinar de síndrome Prader-Willi.  
**Dra. Marta Ramón**. Jefa del Servicio de Endocrinología Pediátrica. Hospital Sant Joan de Déu Barcelona.

Unidades funcionales integradas: displasias óseas.  
**Dra. Pilar Rovira**. Cirujana ortopédica y traumatóloga Pediátrica. Hospital Sant Joan de Déu Barcelona.

Unidad de malformaciones vasculares.  
**Dra. Eulalia Baselga**. Jefa del Servicio de Dermatología Pediátrica. Hospital Sant Joan de Déu Barcelona.

Discusión.

16:00 h-  
17:00 h

La genética como arma diagnóstica y preventiva.  
Moderadores: **Dra. Loreto Martorell y Esther Cuatrecasas**. Facultativos especialistas. Servicio de Medicina Genética y Molecular. Hospital Sant Joan de Déu Barcelona.

Nuevos genes, nuevos diagnósticos en enfermedades Neuromusculares.  
**Daniel Natera**. Investigador. Hospital Sant Joan de Déu Barcelona.

La genética más preventiva en Cardiopatías hereditarias.  
**Dra. Georgia Sarquella**. Cardióloga Pediátrica. Jefa de la Unidad de Arritmias. Hospital Sant Joan de Déu Barcelona.

El impacto de la genética en las inmunodeficiencias primarias.  
**Dra. Laia Alsina**. Jefa del Servicio de Alergia e Inmunología Clínica. Hospital Sant Joan de Déu Barcelona.

Discusión.

17:00 -  
17:15 h

Descanso. ☞

## BLOQUE IV. Investiga para tratar.

17:15-  
18:15

La genética: no hay tratamiento sin investigación.  
Moderadores: **Leticia Pias y Monica Roldan**. Facultativos especialistas. Servicio de Medicina Genética y Molecular. Hospital Sant Joan de Déu Barcelona.

Nuevos enfoques terapéuticos en epilepsias genéticas.  
**Dra. Carme Fons**. Jefa del Servicio de Neurología Pediátrica. Hospital Sant Joan de Déu Barcelona.

Ensayos clínicos prometedores en trastornos del neurodesarrollo.  
**Dra. Mercedes Serrano**. Neuróloga pediátrica. Hospital Sant Joan de Déu Barcelona.

Terapia génica en Distrofias de Retina.  
**Dr. Jesus Diaz**. Oftalmólogo pediátrico. Hospital Sant Joan de Déu Barcelona.

18:15 -  
18:50 h

Papel clave de los condensados de CPEB4 en autismo: descubrimiento y nuevos horizontes terapéuticos  
**Raul Méndez**. Investigador. IRB Barcelona.

18:50 -  
19:15 h

Genética Médica y Genética Clínica de Laboratorio: avanzando hacia la especialización.  
**Dra. Encarna Guillén**. Jefa del Área de Genética y Director Estratégico de UNICAS. Hospital Sant Joan de Déu Barcelona.

19:10-  
19:30 h.

Kahoot interactivo.

19:30-  
19:45 h.

Cierre y conclusiones.