Genetics Summer Campus

Bootcamp con gamificación y simulación clínica

Online
Del 01.07.2025
al 07.07.2025

Presencial
Del 07.07.2025
al 10.07.2025

C

Con la colaboración de:

genotipia

Sponsor:

REFERENCE LABORATORY GENETICS

Domina la genética clínica y transforma tu práctica médica: diagnóstico más preciso, intervenciones tempranas y mejores resultados para tus pacientes

En las últimas décadas, la genética ha avanzado enormemente, convirtiéndose en una herramienta crucial para el diagnóstico y tratamiento de enfermedades raras. Este **bootcamp** está diseñado para entrenarte en genética asistencial y genómica clínica, con un enfoque práctico, innovador y transdisciplinar centrado en el paciente.

Aprenderás desde el fenotipado y análisis genético hasta la interpretación de variantes y la comunicación de resultados. Verás cómo estas tecnologías mejoran diagnósticos, reducen tiempos de respuesta y facilitan intervenciones tempranas. También profundizaremos en la metodología BRIDGE para comunicarte de manera clara con pacientes y sus familias, promoviendo una colaboración interdisciplinaria y aplicando la genética en prevención y diagnóstico.

Este enfoque integral busca fortalecer tu capacidad para colaborar de manera interdisciplinaria y promover la genética como una especialidad clave en la prevención, diagnóstico y manejo de enfermedades raras de origen genético.

Dirección

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

Dra. Encarna Guillén. Jefa del Área de Genética y Directora Estratégica de UNICAS. Hospital Sant Joan de Déu Barcelona.

Lugar de realización

Formación Sant Joan de Déu Barcelona.
Carrer de Díaz de la Fuente, 1, 08950 Esplugues de Llobregat, Barcelona

Precio: 390 € (350 € antes del 09/06/2025)
*Incluye el acceso gratuito a los contenidos del curso online.
Inscripción: https://bit.ly/GeneticBootcamp

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

Tras esta formación serás capaz de:

- Conocer las diferentes funciones dentro de un equipo de genética asistencial: genética médica, genética de laboratorio, bioinformática y asesoramiento genético.
- Practicar las diferentes herramientas de fenotipado de pacientes.
- Practicar los principales estudios genéticos, su indicación, interpretación y comunicación de resultados.
- Conocer el modelo BRIDGE para mejorar la forma de comunicar en genética.
- Aplicar las novedades preventivas, diagnósticas y terapéuticas en genética a diferentes servicios.

Dirigido a

Este curso está diseñado para profesionales dedicados a:

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

Metodología del aprendizaje

Plataforma virtual interactiva
Storytelling
Gamificación
Experiencia práctica en grupos reducidos
Simulación clínica de alto realismo
Aplicación Modelo Bridge
Práctica con actores
Acompañamiento de expertos

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

Contenidos

Curso Online

Con tu inscripción al bootcamp obtendrás acceso previo al curso online de Genotipia, que podrás completar antes del inicio. De esta manera, sacarás el máximo provecho de la experiencia práctica.
El curso online no está acreditado.

genotipia

Formación gratuita gracias a la colaboración con
Disponible del 01.07.2025 al 07.07.2025

- ¿Cómo fenotipas?
  - Pistas clínicas y herramientas de fenotipado
  - Criterios de derivación
- ¿Cómo interpretas las variantes?
  - Mutaciones y estudios genéticos
  - Clasificación e interpretación de variantes: ¿VUS o no VUS?
- ¿Cómo asesoras?
  - Asesoramiento pre y post test. Herramientas de comunicación
  - Asesoramiento pre y post natal. Aspectos éticos y legales
- ¿Cómo tratas?
  - Multidisciplinaridad y tratamiento sintomático
  - Terapias genéticas y ensayos clínicos

Bootcamp: presencial.
Requisito de asistencial al 100% de las sesiones
Lunes, 7 de julio de 2025

¿Cómo fenotipas?

15:00 - 15:25 h	**Bienvenida**. Dra. Encarna Guillén. Jefa del Área de Genética y Directora Estratégica de UNICAS. Hospital Sant Joan de Déu Barcelona.
15:25 - 15:50 h	**Anomalías congénitas: aisladas y complejas**. Dr. Dídac Casas. Pediatra. Genética Médica. Hospital Sant Joan de Déu Barcelona.
15:50 - 16:50 h	**Reconocimiento de pistas clínicas**. Dismorfograma Dr. Toni Martínez-Monseny. Jefe de Genética Médica. Hospital Sant Joan de Déu Barcelona.
16:50- 17:10 h	Café
17:10 - 18:20 h	**Diagnóstico diferencial de síndromes genéticos.** Reconociendo de síndromes genéticos. PassRare. Fenotipado de precisión, HPOs y plataformas de fenotipado. Dr. Toni Martínez-Monseny. Jefe de Genética Médica. Hospital Sant Joan de Déu Barcelona. Dr.Dídac Casas. Genética Médica. Hospital Sant Joan de Déu Barcelona.
18:20 - 19:30 h	**Fenotipa tu paciente: Casos sin diagnóstico.** *Dismorforosco* Dr.Dídac Casas. Pediatra y genetista clínico. Genética Médica. Hospital Sant Joan de Déu Barcelona.

Contenidos

Martes, 8 de julio de 2025

¿Cómo interpretas las variantes?

15:00 - 15:40 h

Estudios genéticos: tipos, indicaciones y limitaciones.

Loreto Martorell. Bióloga genetista. Área de laboratorio. Hospital Sant Joan de Déu Barcelona.
Esther Cuatrecasas. Bióloga genetista. Área de laboratorio. Hospital Sant Joan de Déu Barcelona.

15:40 - 16:40 h

¿Exoma o genoma?, ¿short or long reads?

Judith Armstrong. Delia Yubero y Nuria Catasús. Biólogas genetistas. Área de laboratorio. Hospital Sant Joan de Déu Barcelona.

16:40 - 17:00 h Café

17:00 - 18:00 h

VUScamp: Taller de clasificación e interpretación de variantes: ¿VUS o NO VUS?

Adrian Alcalà. Biólogo genetista. Área de laboratorio. Hospital Sant Joan de Déu Barcelona. **Clara Xiol.** Bióloga genetista. Área de laboratorio. Hospital Sant Joan de Déu Barcelona y **Guerau Fernández.** Bioinformático clínico. Área de laboratorio. Hospital Sant Joan de Déu Barcelona

---

18:00 - 18:45 h

Y ahora, ¿qué hacer con las temidas VUS?

Cristina Hernando. Bióloga genetista. Área de laboratorio. Hospital Sant Joan de Déu Barcelona y **Mónica Roldan**. Bióloga celular y microscopista. Microscopia confocal. Hospital Sant Joan de Déu Barcelona.

18:45 - 19:30 h

Informe genético.

Neus Fornés. Genetista de laboratorio. Área de laboratorio. Hospital Sant Joan de Déu Barcelona y **Gema Escribano**. Asesora genética. Servicio de Genética Médica. Hospital Sant Joan de Déu Barcelona

---

Miércoles, 9 de julio de 2025

¿Cómo asesoras?

15:00 - 16:00 h

Modelo BRIDGE de comunicación en Genética asistencial.

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

16:00 - 17:30 h

Simulaciones de role-playing.

Adrián Moreno. Asesor genético. Área de laboratorio. Hospital Sant Joan de Déu Barcelona
Gema Escribano. Asesora genética. Servicio de Genética Médica. Hospital Sant Joan de Déu Barcelona

---

17:30 - 17:50 h Café

17:50 - 18:45 h

Diseño de árboles genealógicos y patrones de herencia.

Emparegenes

Diana Salinas. Asesora genética. Servicio de Genética Médica. Hospital Sant Joan de Déu Barcelona

---

18:45 - 19:15 h

Retos y oportunidades en el asesoramiento genético.

¿Quién quiere ser asesor?

Mar Borregan. Asesora genética. Servicio de Genética Médica. Hospital Sant Joan de Déu Barcelona

---

Jueves, 10 de julio de 2025

¿Cómo tratas?

15:00 - 15:30 h

Enfermedades raras: Multidisciplinaridad, one-day care y asociaciones.

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

15:30 - 16:20 h

Tratamientos sintomáticos.

Dr.Dídac Casas. Pediatra y genetista clínico. Servicio de Genética Médica. Hospital Sant Joan de Déu Barcelona.

16:20- 16:40 h Café

16:40 - 17:10 h

Ensayos clínicos y terapias genéticas.

Dra. Leticia Pías. Neuropediatra. Servicio de Genética Médica. Hospital Sant Joan de Déu Barcelona.

17:10 - 18:20 h

THINK-TANK: Abordaje por ASOs y CRISPR-Cas9.

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

18:20 - 19:30 h

Roomscape inmersivo.

19:30 - 19:45 h Clausura.

SJD Sant Joan de Déu Barcelona · Hospital

Universitat de Barcelona