

# CURSO DE MEDICINA GENÓMICA PERSONALIZADA EN EL DIAGNÓSTICO CLÍNICO

II EDICIÓN



---

## TEMARIO

1. Clínica y Herramientas de Diagnóstico
2. Genómica e Interpretación de Datos
3. Informes, devolución de Resultados y Asesoramiento Genético

---

Coordinadores del curso:

Luis Pérez Jurado

Alfons Macaya

Sergi Beltrán

Antònia Ribes

Francesc Palau.

Del 6 al 8 de Noviembre 2019, de 15 a 20h en Barcelona.

Precio del curso: 50euros. Inscripciones: [mpujadas1@imim.es](mailto:mpujadas1@imim.es)

Visita la página web del Proyecto: [www.URDCat.cat](http://www.URDCat.cat)



## Curso URDCat en Medicina Genómica Personalizada

### CLÍNICA y HERRAMIENTAS de DIAGNÓSTICO Miércoles 6 de Noviembre 2019

De 14:45 a 15:00	Registro
	Recogida de material
De 15:00 a 15:20	Introducción y estado actual del Proyecto URDCat ( <b>Luis Pérez-Jurado, MD, Ph.D.</b> UPF, IMIM)
De 15:20 a 15:50	El diagnóstico de las Enfermedades Raras: del fenotipo al genotipo y viceversa ( <b>Francesc Palau, MD, Ph.D.</b> Hospital Sant Joan de Déu)
	<i>Herramientas de Fenotipado Avanzado</i>
De 15:50 a 16:10	Ontologías del fenotipo – HPO (Human Phenotype Ontology): ¿cómo y por qué estructuramos y estandarizamos los términos fenotípicos? ( <b>David Gómez, MD, Ph.D.</b> Hospital Vall d'Hebron)
De 16:10 a 16:40	Procesado del Lenguaje Natural (Natural Language Processing) aplicado a la historia clínica electrónica: una herramienta más para el fenotipado ( <b>Irene Pulido, MD, Ph.D.</b> H. Clínic-IDIBAPS)
De 16:40 a 17:00	Relevancia e interpretación de la nomenclatura en Medicina Genómica ( <b>Laura Gort, Ph.D.</b> H. Clínic-IDIBAPS)
De 17:00 a 17:20	Coffee Break
De 17:20 a 18:40	<b>Taller 1:</b> <u>Herramienta propia: PhenoTips</u> ( <b>Leslie Matalonga, Ph.D.</b> CNAG; <b>Gemma Bullich, Ph.D.</b> CNAG; <b>César Arjona, MSc.</b> Hospital Sant Joan de Déu)
De 18:40 a 20:00	<b>Taller 2:</b> <u>Recursos externos: Face-to-gene, Orphanet y Otras Plataformas de Fenotipado</u> ( <b>Toni Martínez, MD, Ph.D.</b> Hospital Sant Joan de Déu. <b>Irene Valenzuela, MD, Ph.D.</b> Hospital Vall d'Hebron)

## GENÓMICA e INTERPRETACIÓN de DATOS

Jueves 7 de Noviembre 2019

De 15:00 a 15:15	Actividades para la interpretación y validación de datos genómicos (WP2 y WP3 de URDCat) ( <b>Sergi Beltrán, Ph.D.</b> CNAG)
De 15:15 a 15:50	Secuenciación y Análisis Genómico ( <b>Sergi Beltrán, Ph.D.</b> CNAG)
De 15:50 a 16:15	Detección de posibles Mosaicismos estructurales y puntuales ( <b>Juan Ramón González, Ph.D.</b> ISGLocal)
De 16:15 a 17:45	<b>Taller 1:</b> <u>Hands-on RDCAT: plataforma de análisis genómico</u> ( <b>Leslie Matalonga, Ph.D.</b> CNAG; <b>Gemma Bullich, Ph.D.</b> CNAG; <b>Frederic Tort, Ph.D.</b> Clínic-IDIBAPS; <b>Anna Marcè, Ph.D.</b> Vall d'Hebron)
De 17:45 a 18:05	Coffee Break
De 18:05 a 18:30	Estudios Funcionales para la validación diagnóstica de variantes genéticas ( <b>Antonia Ribes, Ph.D.</b> Clínic-IDIBAPS)
De 18:30 a 20:00	<b>Taller 2:</b> <u>Estudios Funcionales: casos prácticos</u> ( <b>Frederic Tort, Ph.D.</b> Clínic-IDIBAPS, <b>Xènia Ferrer, Ph.D.</b> Clínic-IDIBAPS; <b>Olatz Ugarteburu, Ph.D.</b> Clínic-IDIBAPS)

## INFORMES, ASESORAMIENTO y ÉTICA

Viernes 8 de Noviembre 2019

De 15:00 a 15:30	Asesoramiento Genético y su aplicación en Medicina Genómica Personalizada ( <b>Clara Serra, Ph.D.</b> Hospital Vall d'Hebron)
De 15:30 a 15:55	Aspectos Éticos de la Medicina Personalizada de Precisión/ Medicina Genómica ( <b>Teresa Pàmols, Ph.D.</b> )
De 16:55 a 16:20	Medicina de Precisión en Enfermedades Neurológicas Pediátricas ( <b>Alfons Macaya, MD, Ph.D.</b> Hospital Vall d'Hebron)
De 16:20 a 16:40	Enfermedades Raras todavía no Diagnosticadas: ¿cómo seguir? ( <b>Luis Pérez-Jurado, MD, Ph.D.</b> UPF· Hospital del Mar)
De 16:40 a 17:00	Coffee Break
De 17:00 a 18:30	<b>Taller 1:</b> <u>Hallazgos incidentales: análisis y retorno de resultados</u> ( <b>Luis Pérez-Jurado, MD, Ph.D.</b> UPF· Hospital del Mar. <b>Patricia Muñoz, MSc.</b> Hospital del Mar; <b>Clara Serra, Ph.D.</b> Hospital Vall d'Hebron; <b>Elisabeth Castellanos, Ph.D.</b> Hospital Germans Trias i Pujol)
De 18:30 a 20:00	<b>Taller 2:</b> <u>Discusión de casos con implicaciones éticas</u> ( <b>Luis Pérez-Jurado, MD, Ph.D.</b> UPF· Hospital del Mar. <b>Patricia Muñoz, MSc.</b> Hospital del Mar; <b>Clara Serra, Ph.D.</b> Hospital Vall d'Hebron; <b>Elisabeth Castellanos, Ph.D.</b> Hospital Germans Trias i Pujol)