



TALLER IMPORTANCIA DEL ETIQUETADO DEL FENOTIPO DE LOS PACIENTES CON LA HUMAN PHENOTYPE ONTOLOGY (HPO) EN LA PRÁCTICA CLÍNICA

Día: martes 26 de abril de 2022

Formato: *on-line*

Enlace: se envía automáticamente una vez se realiza la inscripción

Horario: 16.00h a 18.00h

INSCRIPCIÓN

En este [enlace](#).

FECHA LIMITE DE INSCRIPCIÓN: lunes 25 de abril 2022.

INSCRIPCIÓN: gratuita y limitada (hasta completar aforo).

PROGRAMA:

SESIÓN I INTRODUCCIÓN Human Phenotype Ontology (HPO).

Moderador: *Fernando Santos Simarro*. MD PhD, Unidad Diagnóstico Molecular y Genética Clínica, Hospital Universitario Son Espases.

16:00 - 16:10	Bienvenida. <i>Jaime Cruz</i>
16:10 – 16:25	¿Qué es Human Phenotype Ontology (HPO) en 2022? <i>Guiomar Pérez de Nanclares</i> . Investigadora Instituto de Investigación Sanitaria Bioaraba, Genetista Hospital Universitario Araba. Profesora Departamento de Bioquímica y Biología Molecular de UPV/EHU. <i>Raquel Rodríguez López</i> . Genetista Hospital General de Universitario de Valencia.
16:25 – 16:40	Aplicación de HPO en los pipelines bioinformáticos para el diagnóstico genético. <i>Guerau Fernández</i> . Bioinformático Hospital Sant Joan de Déu. Profesor Máster Bioinformática y Bioestadística (UOC).
16:40 – 16:55	Importancia de HPO: Dos ejemplos de casos clínicos. <i>Andrea Sariego</i> . Neuropediatra en el Hospital Universitario Marqués de Valdecilla.
16:55 – 17:10	Preguntas y comentarios

SESIÓN II AVANZANDO EN HPO. HPO EN EL PROGRAMA IMPaCT-GENÓMICA.

Moderador: *Fernando Santos Simarro*. MD PhD, Unidad Diagnóstico Molecular y Genética Clínica, Hospital Universitario Son Espases.

17:10 – 17:15	Bienvenida. <i>Jaime Cruz.</i>
17:15 – 17:30	Usos avanzados de la terminología HPO. <i>Jaime Cruz.</i> Médico Adjunto Hospital Universitario 12 de Octubre.
17:30 – 17:45	Uso de la terminología HPO en la plataforma IMPaCT. <i>Beatriz Morte.</i> Programa Enfermedades Raras no Diagnosticadas, ENoD. Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras, CIBERER.
17:45 – 18:00	Preguntas y comentarios
18:00	Despedida y cierre