

2007-2017



Hospital Universitario La Paz
Hospital de Cantoblanco
Hospital Carlos III

Comunidad de Madrid

IdiPAZ
Instituto de Investigación
Hospital Universitario La Paz

ciberer



INGEMM

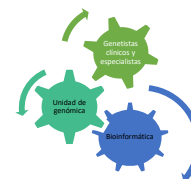
2.- NGS Y GENÉTICA CLÍNICA: PREPARACIÓN DE MUESTRAS, ANÁLISIS E INTERPRETACIÓN DE DATOS

Fecha: 28-30 DE JUNIO DE 2017

Lugar: INGEMM

Objetivo del curso:

- Fomentar el desarrollo teórico-práctico del uso de NGS en el ámbito de la genética médica con fines diagnósticos.
- Mejorar la aproximación al manejo de bases de datos, “software de análisis”, etc.
- Incrementar la clasificación e interpretación de variantes obtenidas mediante el uso de paneles y exoma.
- Transmitir lo que debe o no debe contener un informe de NGS.
- Consentimiento Informado



Directores del Curso: Dres. Elena Vallespín, Ángela del Pozo, Pablo Lapunzina y Julián Nevado

Contacto y Preinscripción: jnevado@salud.madrid.org (antes del 20 mayo de 2017) con breve CV

Modalidad: curso teórico (análisis; hasta 60 plazas); duración: 2,5 días. Se requiere aportar ordenador portátil. Pendiente de acreditación

Coste: 350 euros

Forma de Pago: Mediante transferencia bancaria a favor de la FIBHULP (Fundación para la investigación biomédica del hospital Universitario de la Paz) por el importe del curso entre el 30 de mayo y el 20 de junio de 2017. Se debe hacer constar el nombre del participante.

TEMARIO: Bloque 1: Introducción del curso y de la NGS: Generalidades de NGS. Tecnologías; Ventajas y desventajas; plataformas; capacidades. Implementación de tecnologías genómicas; Consentimiento informado; Archivos Informáticos. Cuales son y para qué sirven. Paneles, exomas y genomas; Bases de datos poblacionales y de enfermedades; Clasificación de variantes/hallazgos incidentales; ¿Qué debe tener un software de análisis de NGS?; Panel o exoma. Costes de los estudios; Paneles Clínicos Comerciales/panel clínico del INGEMM; Introducción a la Bioinformática. Conceptos, términos, alcance.

Bloque 2: Taller de Análisis de NGS (paneles y exoma) con casos reales; Trabajo directo con las tablas obtenidas de un VCF;Tabla de análisis del INGEMM; Presentación de casos reales por cada especialista en el panel: Sobrecrecimientos/Malformaciones vasculares; Panel clínico; Nefrología; Cardiopatías; Neurología/Epilepsia; Displasias oseas/ MODY; Genodermatosis; Disgenesias gonadales; Hipercolesterolemias; Panel de inmunologías hereditarias; Panel de muestras oncohematológicas; Discusión de casos/Conclusiones del taller-curso.

Personal docente: Dres. Elena Vallespín, María Palomares, Karen Heath, Ángel Campos, Jair Tenorio, Eva Barroso, Víctor Martínez, Luís Fernández, Rubén Martín-Arenas, Sonia Rodríguez-Novoa, Sara Benito, María Bravo, Adela Escudero, Ángela del Pozo, Pilar Martínez, Julián Nevado y Pablo Lapunzina.