

Curso online ENFERMEDADES NEUROLÓGICAS PEDIÁTRICAS HEREDITARIAS: GENÉTICA, DIAGNÓSTICO MOLECULAR Y MEDICINA DE PRECISIÓN

Del 3 de noviembre de 2020 al 21 de marzo de 2021

Con el aval de:



Organizado por:



Coordinado por:



RENOVATIO BIOMÉDICA
PROYECTOS, FORMACIÓN Y COMUNICACIÓN

PLAZAS LIMITADAS
Inscripciones disponibles
a partir del 30 de junio

•
80 horas lectivas

•
Precio de la matrícula: 550€

•
Más información en:

https://campus.renovatiobiomedica.com/curso/enfermedades_neurologicas_pediaticas_hereditarias

Los trastornos neurológicos hereditarios son relativamente comunes en los niños en comparación con los que ocurren en la edad adulta.

Reconocer las manifestaciones clínicas de las HND es importante para la selección de estas pruebas genéticas, la interpretación de los resultados de estas pruebas y el asesoramiento genético. Los avances en las tecnologías de secuenciación (NGS) han permitido el descubrimiento de las causas genéticas de este tipo de trastornos y los neurólogos pediátricos y los pediatras en general deben formarse en estos avances. La combinación de información clínica (presentación clínica de estos trastornos) y la aplicación de las nuevas tecnologías en el ámbito clínico mejorarán los rendimientos de las pruebas genéticas en el entorno clínico.

Este curso aborda desde los conocimientos básicos de genética necesarios para entender estos trastornos neurológicos pediátricos y sus causas genéticas, las nuevas técnicas de diagnóstico molecular imprescindibles para un correcto diagnóstico en el contexto clínico, hasta la presentación clínica y las nuevas aproximaciones en el tratamiento que están revolucionando este campo.

OBJETIVOS DEL CURSO

- Adquirir los conocimientos básicos de genética, del diagnóstico genético y del asesoramiento genético, que permitan proveer los mejores cuidados a los pacientes pediátricos con trastornos neurológicos hereditarios
- Proporcionar el conocimiento sobre el uso de las nuevas técnicas de diagnóstico molecular en el contexto de patologías neuropediátricas de origen genético en el ámbito clínico, conociendo tanto sus ventajas y sus limitaciones para realizar un correcto diagnóstico.
- Analizar y conocer los genes implicados en los distintos trastornos neurológicos pediátricos hereditarios, sus manifestaciones clínicas, técnicas diagnósticas específicas y aproximaciones clínicas novedosas.
- Aplicar en neurología pediátrica los nuevos conocimientos que llegan de la medicina genómica y de precisión, en el diagnóstico clínico y el tratamiento de los pacientes.

Solicitada la acreditación a la Comisión de Formación de las Profesionales Sanitarias del Sistema Nacional de Salud.

DIRECTOR

- **Francesc Palau.** Jefe del Servicio de Medicina Genética y Molecular. Director del Instituto Pediátrico de Enfermedades Raras (IPER) del Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona, y Director del Institut de Recerca. Consultor del Hospital Clinic. Profesor de Investigación del CSIC. Profesor Asociado de Pediatría, Universitat de Barcelona.



PROGRAMA

MÓDULO 1

Fundamentos de genética y genómica en neuropediatría (del 3 noviembre al 7 de diciembre 2020)

Tema 1
Introducción al genoma humano. Estructura y función del gen, expresión génica y epigenética. Diversidad genética: variantes genéticas, mutaciones, polimorfismos. Nomenclatura.
• **Janet Hoenicka**, Investigadora senior, Jefa del Grupo Neurogenética y Medicina Molecular, Institut de Recerca Sant Joan de Déu (IRSJD).

Tema 2
Bases cromosómicas y genómicas de la enfermedad: cromosomopatías y trastornos genómicos. Bases moleculares, bioquímicas y celulares de la enfermedad genética. Conceptos de medicina genómica y de precisión.
• **Francesc Palau**, Jefe del Servicio de Medicina Genética y Molecular. Director del Instituto Pediátrico de Enfermedades Raras (IPER) del Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona, y Director del Institut de Recerca. Consultor del Hospital Clinic. Profesor de Investigación del CSIC. Profesor Asociado de Pediatría, Universitat de Barcelona.

Tema 3
Principios de genética clínica y dismorfología. Fundamentos del asesoramiento genético: historia familiar, riesgo de recurrencia y práctica clínica. Aspectos éticos y legales.
• **Antonio Martínez Monseny**, Pediatra genetista. Facultativo, Servicio de Genética y Medicina Molecular, Instituto Pediátrico de Enfermedades Raras (IPER), HSJD.

Tema 4
Pruebas genéticas y genómicas en el diagnóstico molecular. Medicina de precisión y terapias genéticas.
• **Francesc Palau**, Jefe del Servicio de Medicina Genética y Molecular. Director del Instituto Pediátrico de Enfermedades Raras (IPER) del Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona, y Director del Institut de Recerca. Consultor del Hospital Clinic. Profesor de Investigación del CSIC. Profesor Asociado de Pediatría, Universitat de Barcelona.

MÓDULO 2

Genética del neurodesarrollo y sus enfermedades (del 8 de diciembre al 21 diciembre 2020)

Tema 5
Trastornos del neurodesarrollo y síndromes asociados con discapacidad intelectual.
• **Dídac Casas-Alba**, Pediatra. Servicio de Genética y Medicina Molecular, Instituto Pediátrico de Enfermedades Raras (IPER). Máster en Neuropediatría, Servicio de Neurología Pediátrica, HSJD.

Tema 6
Anomalías del desarrollo prosencefálico, de la formación cortical y malformaciones del cerebelo.
• **Alfredo García-Alix**, Facultativo, Instituto Pediátrico de Enfermedades Raras, HSJD. Grupo de Cerebro Neonatal, IRSJD. Fundación NeNe – Neurología Neonatal. Prof. Asociado de Pediatría, Universidad de Barcelona.

MÓDULO 3

Genética de la epilepsia, trastornos del movimiento y del equilibrio, y trastornos de la sustancia blanca (del 12 de enero al 8 de febrero 2021)

Tema 7
Crisis convulsivas, epilepsias y encefalopatías epilépticas.
• **Carme Fons**, Neuropediatra. Jefa del Servicio de Neurología Pediátrica, Neurología Fetal-Neonatal-Epilepsia precoz, HSJD.

Tema 8
Movimientos anormales: parkinsonismos, corea, distonía, atetosis, tics, temblor.
• **Juan Darío Ortigoza**, Neuropediatra. Facultativo, Unidad de Trastornos del Movimiento y Estimulación Cerebral Profunda, Servicio de Neurología Pediátrica. HSJD.

Tema 9
Ataxias cerebelosas y paraparesias espásticas.
• **Alejandra Darling**, Neuropediatra. Facultativo, Unidad de Enfermedades Metabólicas, Servicio de Neurología Pediátrica. HSJD.

Tema 10
Trastornos neurodegenerativos de la sustancia blanca.
• **Aurora Pujol**, Profesora de Investigación ICREA. Institut d'Investigació de Bellvitge – IDIBELL, L'Hospitalet de Llobregat.

MÓDULO 4

Genética de los trastornos neuromusculares (del 9 de febrero al 22 de febrero 2021)

Tema 11
Miopatías: distrofias musculares, distrofias musculares congénitas, miopatías congénitas, unión neuromuscular.
• **Daniel Natera**, Neuropediatra. Investigador postdoctoral en Investigación aplicada en enfermedades neuromusculares IRSJD.

Tema 12
Neuropatías periféricas.
• **Francesc Palau**, Jefe del Servicio de Medicina Genética y Molecular. Director del Instituto Pediátrico de Enfermedades Raras (IPER) del Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona, y Director del Institut de Recerca. Consultor del Hospital Clinic. Profesor de Investigación del CSIC. Profesor Asociado de Pediatría, Universitat de Barcelona.

Tema 13
Atrofia muscular espinal.
• **Andrés Nacimiento**, Neuropediatra. Facultativo, Unidad de Patología Neuromuscular, Servicio de Neurología Pediátrica. HSJD.

MÓDULO 5

Genética de las enfermedades neurometabólicas y de los trastornos neurocutáneos (del 23 de febrero al 15 de marzo 2021)

Tema 14
Enfermedades metabólicas por moléculas pequeñas y trastornos del metabolismo bioenergético.
• **Àngels Garcia Cazorla**, Neuropediatra. Facultativo, Unidad de Enfermedades Metabólicas, Servicio de Neurología Pediátrica. HSJD. Profesora Asociada de Pediatría, Universidad de Barcelona.

Tema 15
Enfermedades metabólicas por moléculas complejas.
• **Mar O'Callaghan**, Neuropediatra. Facultativo, Unidad de Enfermedades Metabólicas, Servicio de Neurología Pediátrica. HSJD.

Tema 16
Trastornos neurocutáneos o facomatosis.
• **Alfredo García-Alix**, Facultativo, Instituto Pediátrico de Enfermedades Raras, HSJD. Grupo de Cerebro Neonatal, IRSJD. Fundación NeNe – Neurología Neonatal. Profesor Asociado de Pediatría, Universidad de Barcelona.