



PONTIFICIA
UNIVERSIDAD
CATÓLICA
DE CHILE

2007-2018



ciberer isciii

IdiPAZ



Hospital Universitario La Paz
Hospital de Ginecología y
Hospital Cardiológico

Comunidad de Madrid

Programa de Formación Externo en Tecnologías Genómicas del INGEMM Año 2018

CURSO TALLER

NGS en GENÉTICA CLÍNICA E INVESTIGACIÓN: ANÁLISIS E INTERPRETACIÓN DE DATOS

29 y 30 de noviembre de 2018

Pontificia Universidad Católica de Chile. Avda. Libertador Bernardo O'Higgins 340, Santiago, Chile

EXPOSITORES

Jair Tenorio, BSc, PhD

Genetista molecular
INGEMM - Hospital Universitario La Paz
Madrid, España

Julián Nevado, BSc, MBA, PhD

Responsable de Genómica Estructural y Funcional
INGEMM - Hospital Universitario La Paz
Madrid, España

Pablo Lapunzina, MD, PhD

Pediatra, Genetista clínico
Coordinador INGEMM - Hospital Universitario La Paz
Madrid, España

DIRECTORES

Dra. Teresa Aravena

Dra. Cecilia Mellado

Dr. Guillermo Lay-Son

TEMARIO

- Secuenciación masiva en paralelo o de nueva generación (NGS)
- Bases de datos poblacionales y de enfermedades
- Clasificación de variantes
- Hallazgos incidentales
- Bioinformática
- Análisis de paneles NGS y exomas (taller)
- Casos clínicos (taller)

DIRIGIDO

Genetistas clínicos y especialistas, profesionales de la salud e investigadores en Genética médica.

ORGANIZAN

Instituto de Genética Médica y Molecular (INGEMM), Madrid, España

Rama de Genética, Sociedad Chilena de Pediatría (SOCHIPE)

Unidad de Genética, F. de Medicina, Pontificia Universidad Católica de Chile, Santiago, Chile

PATROCINAN

Sociedad Chilena de Pediatría (SOCHIPE)
Pontificia Universidad Católica de Chile

INFORMACIONES E INSCRIPCIONES

Médicos y otros Profesionales de la salud: \$ 40.000

Becarios y estudiantes de postgrado: \$ 20.000





PONTIFICIA
UNIVERSIDAD
CATÓLICA
DE CHILE

2007-2018



INGEMM

ciberer isciii

IdiPAZ

Hospital Universitario La Paz
Hospital de Ginecología y
Hospital Clínico

Programa de Formación Externo en Tecnologías Genómicas del INGEMM Año 2018

CURSO TALLER

NGS en GENÉTICA CLÍNICA E INVESTIGACIÓN: ANÁLISIS E INTERPRETACIÓN DE DATOS

29 y 30 de noviembre de 2018

Pontificia Universidad Católica de Chile. Avda. Libertador Bernardo O'Higgins 340, Santiago, Chile

MODALIDAD:

Curso Taller Intensivo 2 días, duración: 14,5 horas

Jueves 29 de noviembre: Sala MM1

Sesión mañana : 08:30 - 12:30

Sesión tarde : 14:00 - 18:30

Viernes 30 de noviembre: Sala MM2

Sesión mañana : 10:00 - 12:30

Sesión tarde : 14:00 - 17:00

OBJETIVOS DEL CURSO:

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

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 en diferentes especialidades: Sobrecrecimientos Panel clínico; Nefrología; Cardiopatías; Neurología/Epilepsia; Genodermatosis; Discusión de casos/Conclusiones del taller-curso.

