

Enfermedades genéticas Diagnóstico molecular en el laboratorio clínico (2023)

Viernes 27 de octubre de 2023

17:00 - 17:15 Recepción de participantes, presentación y bienvenida del curso por LabEQuality Exec Cía. Ltda.

INICIO	FINAL	ACTIVIDAD		DOCUMENTACIÓN APLICABLE
17:15	18:30	EXPOSICIÓN 1	Presentación del curso. Bases del diagnóstico molecular de las enfermedades genéticas.	Libros de texto de genética molecular. Monografías de técnicas de genética molecular.
			La tecnología genómica en el diagnóstico genético molecular	
18:30	19:00	Coffee break		
19:00	20:30	TALLER 1	<ul style="list-style-type: none"> • Acceso y uso de las bases de datos genéticas y genómicas. • Taller práctico de la evaluación de las historias clínicas de los pacientes. • Diseño y planificación del diagnóstico molecular de los pacientes. 	Bibliografía-Material del curso
20:30	21:00	Discusión de la jornada		

Sábado 28 de octubre de 2023

INICIO	FINAL	ACTIVIDAD		DOCUMENTACION APLICABLE
8:00	8:45	EXPOSICIÓN 2	Enfermedades monogénicas I. Análisis directo de las mutaciones específicas asociadas a una enfermedad genética	Bibliografía y monografías especializadas
			Mutaciones Dinámicas: Expansión de tripletes de nucleótidos.	
8:45	10:00	TALLER 2	Análisis de pacientes y familiares. Planificación, Evaluación de resultados, Emisión del informe diagnóstico.	Material propio desarrollado para el curso
10:00	10:30	Coffee break		
10:30	10:45	EXPOSICIÓN 3	Estructura genómica: Tecnología de arrays	Bibliografía. Monografías especializadas Agilent NimbleGene...

11:00	11:30	TALLER 3	Arrays CGH: Planificación; evaluación de resultados; emisión de informes	Material propio del curso
11:30	12:00	EXPOSICIÓN 4	Enfermedades monogénicas II Heterogeneidad clínica y genética de las enfermedades hereditarias y cáncer. La tecnología NGS en el diagnóstico molecular de las enfermedades genéticas.	Bibliografía Material práctico desarrollado para el curso
			Bases de datos de variantes genéticas y su significado clínico.	
12:00	13:30	TALLER 4	Paneles de genes. Obtención y análisis de variantes genéticas mediante NGS. Interpretación de resultados. Emisión de informes genéticos.	Bibliografía Material práctico desarrollado para el curso
13:30	14:30	Almuerzo		
14:30	15:00	EXPOSICIÓN 5	NGS del exoma y genoma clínico y completo. (WES, WGS)	Bibliografía
			NGS de lectura larga. Mapas genómicos	
15:00	16:45	TALLER 5	Análisis del exoma. Exoma trio. Utilización de la base HPO (Human Phenotype Ontology). Interpretación de resultados. Emisión de informes	Bibliografía. Material práctico desarrollado para el curso
16:45	17:00	Discusión de la jornada		

Domingo 29 de octubre de 2023

INICIO	FINAL	ACTIVIDAD		DOCUMENTACION APLICABLE
9:00	10:00		Genética Molecular del Cáncer. Cáncer familiar. Mutaciones somáticas en tumores. Medicina de precisión	Bibliografía. Material práctico desarrollado para el curso
10:00	10:30	Coffee break		
10:30	11:45	TALLER 8	Paneles de genes asociados a cáncer familiar Obtención y análisis de variantes genéticas mediante NGS. Interpretación de resultados. Emisión de informes genéticos.	Bibliografía Material práctico desarrollado para el curso

11:45	13:00	TALLER 9	Controles externos en el laboratorio de genética molecular	Bibliografía Material práctico desarrollado para el curso
13:00	14:00	Almuerzo		
14:00	15:00	Discusión de la Jornada. Conclusiones del Curso Entrega de certificados		

- **Ponente:** Dr. Miguel Carballo. (Jefe de la Unidad de Genética Molecular del Hospital de Terrassa-España)
- **Modalidad:** Presencial
- **Costo:** \$179 dólares
- **Lugar:** Cámara de comercio de Cuenca. Federico Malo 1-90 frente al parque de la madre.
- **Incluye:**
 - Material de apoyo
 - Bibliografía
 - Coffee breaks
 - Certificado digital por 20 horas
- **Cupos limitados**