



EDUCACIÓN
CONTINUA
Y CONSULTORÍA

FACULTAD DE CIENCIAS
DE LA SALUD

II Curso de Actualización en Medicina Genómica:
*Secuenciación de Nueva Generación (NGS)
en la Práctica Clínica*



II Curso de Actualización en Medicina Genómica: *Secuenciación de Nueva Generación (NGS)* *en la Práctica Clínica*

En la última década el desarrollo de la Medicina genómica y la utilización de secuenciación masiva han cambiado la manera como se diagnostican las enfermedades y patologías de origen genético. La Medicina genómica, la Medicina de precisión y la Patología molecular, requieren profesionales entrenados en este tipo de tecnologías.

Este curso pretende fomentar el desarrollo teórico-práctico del uso de NGS en el ámbito de la genética clínica con fines diagnósticos, así como permitir a los estudiantes análisis de variantes obtenidas de casos reales en un contexto hospitalario.

Objetivos

- Fomentar el desarrollo teórico-práctico del uso de NGS en el ámbito de la genética clínica con fines diagnósticos.
- Mejorar la aproximación al manejo de bases de datos y herramientas “software de análisis”.
- 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.

Dirigido a:

Profesionales en ciencias de la salud u otras ciencias, interesados en el diagnóstico o investigación de las enfermedades genéticas o patologías de origen genético.

Metodología

El programa se desarrollará bajo la modalidad de metodología activa, donde se les entregará a los participantes material de estudio para que, en clase, se realicen ejercicios prácticos con ejemplos extraídos de la consulta y de situaciones de laboratorios de diagnóstico genético y genómico. También, se harán análisis de casos, talleres, discusión y aplicación de temas relacionados, presentaciones breves de tipo magistral, a cargo de los docentes.

Es necesario que los estudiantes asistan con computadores portátiles.

Contenido:

1. **Generalidades de NGS. P.**
2. **Archivos Informáticos. ¿Cuáles son y para qué sirven?**
3. **Paneles, Exomas y Genomas. Bases de datos poblacionales y de enfermedades.**
4. **¿Qué debe tener un software de análisis de NGS?**
5. ***To panel or not to panel?* Costos de los estudios**
6. **Paneles Clínicos Comerciales.**

II Curso de Actualización en Medicina Genómica: Secuenciación de Nueva Generación (NGS) en la Práctica Clínica

7. **Medicina de Precisión.**
8. **Taller de Análisis de NGS con casos reales.**

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. ¿Cuáles 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. Costos 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; presentación de casos reales por cada especialista en el panel: sobrecrecimientos; panel clínico; nefrología; cardiopatías; Neurología/Epilepsia; displasias óseas; Genodermatosis; Disgenesias gonadales; discusión de casos/conclusiones del taller-curso.

Docentes:

Pablo Lapunzina. MD, Ph.D.

Es Licenciado en Medicina y Cirugía por la Universidad de Buenos Aires (1989). Cursó un Máster en genética molecular en 1995 y en la especialidad de medicina embriofetal. En 2008 obtuvo el Ph.D. en la Universidad de Buenos Aires. Pediatría del Hospital de Niños de Buenos Aires (1990-1993). Trabajó como médico genetista en ese hospital entre los años 1995 y 2000 y a continuación comenzó en el 2001 en Hospital Universitario La Paz también como médico genetista. Actualmente, es coordinador del Instituto de Genética Humana y Molecular (INGEMM) y Director científico del Centro de Investigaciones Biomédicas en la Red de Enfermedades Raras (CIBERER). Ha sido autor y coautor de más de 150 artículos, 23 capítulos y 3 libros. Su trabajo está centrado en desórdenes genómicos, síndromes de sobre crecimiento, síndromes con fallo en el crecimiento y síndrome con alteración del *imprinting*.

Junto con su grupo han descrito varias enfermedades y síndromes nuevos (asociación CLAPO, síndrome de microdelección 8q21.1, Nuevo síndrome de sobrecrecimiento, etc.) y ha contribuido con el mapeo de varios genes asociados con enfermedades.

Julián Nevado. BSc, MBA, Ph.D.

Doctor en Biología y con maestría en Dirección de Empresas Biotecnológicas. Con una experiencia de alrededor de 25 años en investigación en enfermedades de base genética, desde 1989 trabaja en el campo de la Biología Molecular en el ámbito del diagnóstico y la investigación. Desde 2007, en sus inicios en el Servicio de Genética Médica del HULP y después en el INGEMM (HULP), como responsable del área de

II Curso de Actualización en Medicina Genómica: Secuenciación de Nueva Generación (NGS) en la Práctica Clínica

Genómica estructural y funcional estamos en contacto diario con el diagnóstico asistencial de patologías con base genética. En los últimos 10 años, ha publicado más de 30 trabajos con factor de impacto que se hace referencia en las bases de datos internacionales (PubMed, ISI). Ha participado en 20 Proyectos de investigación financiados por distintos organismos públicos de investigación, como Ministerio de Educación y Ciencia, CIBERER, Ministerio de sanidad y consumo, Comunidad Autónoma de Madrid, así como otras entidades de financiación privadas.

Durante su formación posdoctoral trabajó en aspectos relacionados con los mecanismos de transcripción genética en la Universidad de Harvard (Cambridge, MA, E.E.U.U) y el Memorial *Sloan-Kettering Cancer Center* (Nueva York, NY E.E.U.U).

Actualmente en el Hospital Universitario la Paz, como responsable de Genómica del INGEMM, ha participado en la implementación de nuevas tecnologías de la genómica, tales como microarrays (aCGH, SNParrays) o NGS.

Jair Tenorio. BSc, Ph.D.

Licenciado en Biología en la Universidad Autónoma de Madrid. Hizo su proyecto de fin de carrera en el Instituto de Genética Humana y Molecular (INGEMM) bajo la supervisión del Dr. Pablo Lapunzina, centrado en el estudio de los genes relacionados con la Holoprosencefalia. Posteriormente, cursó en España un máster interuniversitario en investigaciones farmacológicas en las universidades Autónoma de Madrid y Complutense de Madrid, donde se especializó en enfermedades cardiovasculares y farmacogenética. El proyecto del máster versó sobre el estudio de las alteraciones epigenéticas, especialmente aquellas enfermedades conocidas como de *imprinting* genético, tales como el Síndrome de *Beckwith-Wiedemann*. Tras ello, estudió un doctorado en biociencias moleculares (Bioquímica, Biología Molecular, Biomedicina y Biotecnología) en la facultad de medicina de la Universidad Autónoma de Madrid. Este proyecto se centró en el estudio de las bases moleculares de pacientes con síndromes de sobrecrecimiento, mediante la aplicación de técnicas de *microarrays*, secuenciación masiva y estudios funcionales. Actualmente, es investigador en el INGEMM, y está cumpliendo una estancia en la Universidad de Stanford, como profesor visitante, en la unidad de hipertensión pulmonar de la escuela de Medicina.

Inscripción y Forma de pago

1. Diligencie el formulario de inscripción en línea www.icesi.edu.co/inscripcion_educacion_continua/.
2. Una vez se genere la factura usted recibirá un correo electrónico, en ese momento podrá ingresar al portal de estudiantes de Educación Continua para hacer el pago en línea, (www.icesi.edu.co/inscripcion_educacion_continua/).

II Curso de Actualización en Medicina Genómica: Secuenciación de Nueva Generación (NGS) en la Práctica Clínica

3. Puede imprimir la factura y proceder a pagar el valor del programa en las siguientes opciones:
 - Pagar en las entidades financieras que se relacionan en el recibo de pago del programa de Educación Continua, en efectivo o con cheque de gerencia.
 - Pagar en la Caja de la Universidad Icesi ubicada en la Oficina de Contabilidad, en efectivo, con cheque personal o con tarjeta de crédito. El horario de atención es: 8:00 a.m. a 12:00 m. y de 3:00 a 6:00 p.m. de lunes a viernes. Es posible realizar pago combinado o mixto.

Acreditación

La Universidad Icesi expedirá el CERTIFICADO a los participantes del programa, cuya asistencia a los cursos sea igual o superior al 80% a las horas de clase programadas.

Lugar y Tiempo

El curso se desarrollará en las instalaciones de la Universidad Icesi en dos sesiones, 28 y 29 de septiembre en el horario de 8 a.m a 12m y de 2 a 6 p.m. Los cambios eventuales que se puedan presentar frente a la programación inicial (fechas, horarios, docentes) serán informados oportunamente a los estudiantes.

Intensidad: 16 horas.

Inversión

Valor: \$600.000 incluido el 1.5% correspondiente al impuesto de Procultura.

Valor especial para estudiantes: \$300.000 incluido el 1.5% correspondiente al impuesto de Procultura.

Contacto

Universidad Icesi

Mercadeo Institucional

mercadeoeducontinua@icesi.edu.co

Tel. 5552334 ext. 8013, 8021, 8014, 8682