

2007-2017



INGEMM

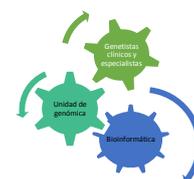


2.- NGS en GENÉTICA CLÍNICA E INVESTIGACIÓN: PREPARACIÓN DE MUESTRAS, ANÁLISIS E INTERPRETACIÓN DE DATOS

Fecha: 28-30 junio de 2017

Lugar: INGEMM

Objetivo 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



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

Contacto y Preinscripción: jnevado@salud.madrid.org

Modalidad: curso teórico duración: 2,5 días. Se requiere aportar ordenador portátil. Coste: 350 euros. Oferta última Hora estudiantes con certificado: 200 euros

Forma de Pago: Para el pago del curso deberá descargarse de la página web www.idipaz.es el boletín de inscripción y enviar el mismo cumplimentado a jesusgaspar.idipaz@gmail.com. En dicho boletín figura el número de cuenta bancaria al que deben hacerse las transferencias para la inscripción. Se debe hacer constar el curso seleccionado, así como 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 RodríguezNovoa, Sara Benito, María Bravo, Adela Escudero, Ángela del Pozo, Pilar Martínez, Julián Nevado y Pablo Lapunzina.