



ciberer
CENTRO DE INVESTIGACIÓN BIOMÉDICA EN RED
DE ENFERMEDADES RARAS

NEUROGENÉTICA PARA NEUROLOGOS



Con la colaboración del grupo de Neurogenética de la SEN, NEUROGENES, CIBERNED, CIBERER y el IMSERSO (Centro de Referencia Estatal para Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias)

DIRECTORES DEL CURSO

Dr. Adolfo López de Munain
Coordinador del Grupo de Neurogenética de la SEN.
Area de Neurociencias. Instituto Bionostia. Hospital Donostia
adolfo.lopezdemunainarregui@osakidetza.net

Dr. Justo García de Yébenes
Jefe de Servicio del Hospital Ramón y Cajal. Madrid
Presidente de NEUROGENES
jgyebenes@yahoo.com

Dra. Maria Jesús Sobrido
Centro Galego de Medicina Xenómica. Santiago de Compostela
Secretaria de NEUROGENES
ssobrido@telefonica.net

Burgos, 14-17 de Junio de 2012

INTERÉS DEL CURSO

La Neurogenética ha sido introducida recientemente, junto a la Neuropatología, en el programa formativo de la especialidad de neurología (ORDEN SCO/528/2007, BOE 9/3/2007, pag. 10300) como contenido complementario de la formación, plasmando el interés que el colectivo de neurólogos expresa por esta materia. Este interés viene dado tanto por la necesidad de conocimientos teóricos para el neurólogo para la interpretación de estudios publicados y proyectos científicos, como de conocimientos prácticos para la adecuada gestión de solicitudes e interpretación de resultados genéticos en la práctica diaria. Por otra parte, la escasez de unidades especializadas y la dificultad de esponsorización hace difícil llevar a cabo labores de formación tanto a nivel de introducción a la neurogenética, como de formación continuada para el neurólogo, fuera de la Reunión Anual de los socios. El precedente del curso de 2010 que fue un éxito pero no cubre las necesidades de formación de los residentes, nos ha animado a organizar la siguiente propuesta docente a realizar fuera del ámbito de la reunión anual, aprovechando las instalaciones y facilidades del CREER de Burgos a quien agradecemos vivamente las facilidades que nos han brindado para organizar este curso. Esperamos que el contenido del programa que os presentamos suscite entre los neurólogos tanto interés como pasadas iniciativas y contribuya a incrementar el nivel formativo de la Neurología española. ***¡Nos vemos en Burgos, ánimo!***

***Adolfo López de Munain
Justo García de Yébenes
María Jesús Sobrido***

CONDICIONES GENERALES

SECRETARIA e INSCRIPCIONES: Leyre Curto Arzac
e-mail: leyre.curtoarzac@osakidetza.net. Tfno 943-006295

NUMERO DE PLAZAS: 48

ALOJAMIENTO y MANUTENCION: Sin coste para los alumnos que se alojen en las instalaciones del centro CREER que dispone de 12 apartamentos con 1 habitación doble y una habitación triple por cada apartamento (56 camas). La disponibilidad de alojamiento en este centro se realizará por orden de llegada de las solicitudes.

ADMISION: Por orden de recepción de solicitudes hasta completar aforo del curso. Aquellos inscritos que deseen alojarse juntos en el CREER deberán hacerlo constar en el momento de su inscripción.

DERECHOS DE MATRICULA:

Se realizará después de ser confirmada la inscripción desde la secretaría del curso

- **Inscripciones realizadas antes del 1 de Mayo: 200 Euros (IVA incluido)**
- **Inscripciones realizadas después del 1 de Mayo: 250 Euros (IVA incluido)**

** La dirección del curso podrá cancelar la realización del curso si no se cubre un número mínimo de asistentes procediendo a la devolución de la misma*

LUGAR DE CELEBRACION:

CRE Enfermedades Raras. c/ Bernardino Obregón, 24
09001 Burgos. Tfno. +34 947 253 950

El Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias de Burgos (Creer), dependiente del IMSERSO, se configura como un centro avanzado en la promoción, desarrollo y difusión de conocimientos, experiencias innovadoras y métodos de atención a personas con enfermedades raras, y de alta especialización en servicios de apoyo a familias y cuidadores y en servicios de prevención, promoción de la autonomía personal y participación social de las personas con dichas enfermedades.

MAPA DE SITUACION (hacer CTRL + Clic Mouse)

[Calle de Bernardino Obregón](#)

09001 Burgos

[Mostrar en Google Maps](#)

OTROS ALOJAMIENTOS EN LAS CERCANIAS

- [Campus Tavern](#)
C/ Infantas, 2, 09001 Burgos
947 46 20 30
- [Azofra](#)
Calle de Don Juan de Austria, 22, 09001 Burgos
947 46 20 03
- [Abadía Camino de Santiago Hotel](#)
C/ de Villadiego, 10, 09001 Burgos
947 04 04 04. hotelabadiacaminodesantiago.com
- [Hotel Puerta Romeros](#)
C/ de San Amaro, 2, 09001 Burgos
947 46 20 12

OBJETIVOS DOCENTES

Objetivos generales

- Acercar a los neurólogos la terminología y los conceptos básicos que se manejan en los estudios de genética humana. El objetivo docente es conseguir que comprendan la terminología genética y acercar el lenguaje del laboratorio de biología molecular a la clínica, repasando sin entrar en una gran profundidad, los conceptos de la biología molecular aplicados a la clínica y a la investigación de una manera amena y comprensible, con ejemplos extraídos en la casuística real de nuestros hospitales.
- Facilitar una introducción teórico-práctica a la neurogenética clínica y de investigación a neurólogos y neurólogos en formación sin experiencia en dicho campo.

Objetivos específicos

- Repasar los conceptos teóricos básicos en genética humana
- Realizar una introducción a las bases técnicas y metodológicas de estudios clínicos de investigación de genes determinantes, de asociación o expresión génica, de forma que el alumno sea capaz de realizar una lectura crítica de resultados de informes emitidos por laboratorios de diagnóstico o trabajos de investigación publicados.
- Conocer las principales indicaciones y posibilidades de estudio genético en el momento actual en nuestro medio en las principales patologías neurológicas e interpretación de resultados positivos y negativos.
- Conocer los principales aspectos éticos y la legislación vigente (Ley de investigación biomédica, ley de Reproducción asistida y el reciente Decreto sobre funcionamiento de Biobancos) que rigen el asesoramiento genético y la práctica de pruebas genéticas y el manejo de resultados en España.
- Exponer alternativas organizativas a nivel asistencial adaptadas a las diferentes tipologías de servicios existentes de cara a integrar de forma racional la neurogenética a nivel asistencial, dentro de la neurología clínica.

PROFESORADO DEL CURSO

<i>Cristobal Belda (Madrid)</i> <i>Javier Campión (Pamplona)</i> <i>Jordi Clarimón (Barcelona)</i> <i>Jordi Díaz-Manera (Barcelona)</i> <i>Aitziber Emaldi (Bilbao)</i> <i>Carmen Espinós (Valencia)</i> <i>Jon Infante (Santander)</i> <i>Justo García de Yébenes (Madrid)</i>	<i>Ander Izeta (San Sebastián)</i> <i>Alberto Lleó (Barcelona)</i> <i>Adolfo López de Munain (San Sebastián)</i> <i>Miguel Angel Martín (Madrid)</i> <i>Toni Matilla (Barcelona)</i> <i>Sonja Massimo (San Sebastián)</i> <i>David Otaegui (San Sebastián)</i>	<i>Samuel I. Pascual (Madrid)</i> <i>Pau Pastor (Pamplona)</i> <i>Jordi Pérez-Tur (Valencia)</i> <i>Beatriz Quintans (Santiago)</i> <i>Eloy Rodríguez Rodríguez (Santander)</i> <i>Pascual Sánchez-Juan (Santander)</i> <i>Maria Jesús Sobrido (Santiago)</i> <i>Victor Volpini (Barcelona)</i>
--	--	--

DIRECCIONES ELECTRÓNICAS

Cristobal Belda cbelda.hulp@salud.madrid.org
Javier Campión jcampion@unav.es
Jordi Clarimón JClarimon@santpau.cat
Jordi Díaz-Manera jdiazm@santpau.cat
Aitziber Emaldi aitziber.emaldi@deusto.es
Carmen Espinós cespinos@ciberer.es
Jon Infante jinfante@humv.es
Justo García de Yébenes jgyebenenes@yahoo.com
Ander Izeta ander.izetapermisan@osakidetza.net
Alberto Lleó ALleo@santpau.cat
Adolfo López de Munain adolfo.lopezdemunainarregui@osakidetza.net
Miguel Angel Martín mamcasanueva@h120.es
Toni Matilla amatilla@btnunit.org
Sonja Máximo sonja.massimo@gmail.com
David Otaegui david.otaegibichot@osakidetza.net
Samuel I. Pascual jpascualp.hulp@salud.madrid.org
Pau Pastor ppastor@unav.es
Jordi Pérez-Tur jpereztur@ibv.csic.es
Beatriz Quintans beaquintans@gmail.com
Eloy Rodríguez Rodríguez eloymrod@gmail.com
Pascual Sanchez-Juan ifimav.biobanco1@fmdv.org; a394@humv.es
Susí Sobrido ssobrido@telefonica.net
Victor Volpini vvolpini@idibell.cat

PROGRAMACIÓN GENERAL

Jueves 14 de Junio

- 17.00 Llegada de los asistentes. Recepción
- 21.00 Cena y alojamiento

Viernes 15 de Junio

- 9.00-14.00 Sesiones
- 17.00-20.00 Sesiones
- 21.00 Cena y alojamiento

Sábado 16 de Junio

- 9.00-14.00 Sesiones
- 17.00-20.00 Sesiones
- 21.00 Cena y alojamiento

Domingo 17 de Junio

- 9.00-14.00 Sesiones
- 15.00 Regreso a los lugares de origen

PROGRAMA DE CONTENIDOS

El programa se estructura en bloques teórico-prácticos, incluyendo cada uno, una presentación teórica junto con casos prácticos-solución de problemas en relación a las presentaciones teóricas realizadas.

VIERNES 15 DE JUNIO

8.00-9.00 **Desayuno**

9.00-14.00 **SESIÓN DE LA MAÑANA: CONCEPTOS GENERALES.
TECNOLOGÍAS Y SUS APLICACIONES/ENFERMEDADES
MONOGÉNICAS**

9.00-9.15 **Introducción al curso. Objetivos. Adolfo López de Munain.
San Sebastián**

9.15-9.45 **Conceptos básicos. El material genético. Concepto de Gen. Herencia mendeliana. Alelos. Variantes alélicas. Polimorfismos. Homocigosis. Hemizigosis. Heterocigosis. Flujo de información: DNA-RNA-Proteína. Splicing alternativo. Regulación de la expresión génica. Proteínas: isoformas y cambios postranscripcionales. Victor VOLPINI.
Barcelona**

9.45-10.15 **Bases moleculares de las enfermedades genéticas. Concepto de mutación y su delimitación con la variabilidad génica normal (SNPs, CNV). Tipos de mutación. Alteraciones genéticas y expresión clínica. Correlación genotipo/fenotipo. Epigenética. Microma. Toni MATILLA.
Barcelona**

10.15-10.45 **El laboratorio en el estudio de las enfermedades de base genética I. Cariotipo molecular. Genómica: PCR, secuenciación, secuenciación masiva. Southern Blot. Transcriptómica: PCR-QT, arrays. Proteómica: Western Blot. Jordi PEREZ-TUR. Valencia**

10.45-11.15 **Fundamentos del estudio genético de las enfermedades genéticas de base compleja. Rutas metabólicas. Redes. Uso de Ontologías. Bioinformática. David OTAEGUI. San Sebastián**

11.15-11.30 **Café**

11.30-12.00 **Enfermedades neurológicas monogénicas: Ejemplos tomados de enfermedades recesivas. Carmen ESPINOS. Valencia**
Atrofas espinales, Ataxia de Friedreich, Paraparesias espásticas.
Neuropatías sensitivo-motoras hereditarias

12.00-12.30 **Enfermedades neurológicas monogénicas: Ejemplos de tomados de enfermedades recesivas ligadas al cromosoma X. Victor VOLPINI. Barcelona**
Distrofinopatías. Atrofia bulboespinal de Kennedy

12.30-13.00 **Enfermedades neurológicas monogénicas: Ejemplos de tomados de enfermedades de base mitocondrial. Miguel Angel MARTIN. Madrid**

Enfermedades mitocondriales por mutaciones puntuales, por delecciones del ADN mitocondrial o de origen nuclear

13.00-13.30 **El descubrimiento del fondo genético en la consulta de Neurología. Pau PASTOR. Pamplona.**

Información a recoger. Variabilidad fenotípica, penetrancia, anticipación y fenocopias. La neurogenética de lo paroxístico y de lo degenerativo.

13.30-14.00 **Biobancos. Adolfo LOPEZ DE MUNAIN. San Sebastián**

14.00-17.00 **Comida y descanso**

17.00-20.00 SESIÓN DE LA TARDE. CASOS CLÍNICOS. TALLERES

17.00-17.20 **Caso 1. Justo GARCIA DE YEBENES. Madrid**

17.20-17.40 **Caso 2. Alberto LLEO. Barcelona**

17.40-18.00 **Caso 3. Adolfo LOPEZ DE MUNAIN. San Sebastián. Barcelona**

18.00-18.20 **Café**

18.20-18.40 **Caso 4. Jon INFANTE. Santander**

18.40-19.00 **Caso 5. Pau PASTOR. Pamplona**

19.00-20.00 **Talleres por grupos (5) con un monitor para resolución de dudas y preguntas libres sobre el contenido de la jornada**

20.00-21.00 **Actividades libres**

21.00-22.00 **Cena**

22.00 **Actividades libres (tertulia, cine, paseo..)**

SÁBADO 16 DE JUNIO

- 8.00-9.00 **Desayuno**
- 9.00-14.00 **SESIÓN DE LA MAÑANA: CONCEPTOS GENERALES. TECNOLOGÍAS Y SUS APLICACIONES.**
- 9.00-9.30 ***El laboratorio en el estudio de las enfermedades de base genética III.*** Epigenómica: estudios de metilación y acetilación del ADN y las histonas, miRnómica. **Javier CAMPIÓN. Pamplona**
- 9.30-10.00 ***El laboratorio en el estudio de las enfermedades de base genética IV. Fundamentos de terapias avanzadas (celular, génica, ingeniería tisular, etc,..) en enfermedades neurogenéticas.*** **Ander IZETA. San Sebastián**
- 10.00-10.30 ***Estudios de ligamiento.*** **Jordi CLARIMON. Barcelona**
- 10.30-11.00 ***Estudios de asociación (SNPs, CNV).*** **David OTAEGUI. San Sebastián**
- 11.00-11.30 **Café**
- 11.30-12.00 ***Enfermedades neurológicas monogénicas: Ejemplos tomados de enfermedades dominantes.*** **Pascual SANCHEZ-JUAN. Santander**
Enfermedades por inestabilidad del ADN (distrofia miotónica, corea de Huntington, ataxias dominantes). Enfermedades por mutaciones puntuales o deleciones (LRRK2, Progranulina, c9ORF72, prionopatías)
- 12.00-12.30 ***Enfermedades neurológicas con gran heterogeneidad genética.*** **Jon INFANTE. Santander**
Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth, Distonías
- 12.30-13.00 ***Enfermedades neurológicas por alteraciones epigenéticas.*** **Adolfo LOPEZ DE MUNAIN. San Sebastián**
Distrofia facioescapulohumeral. Síndrome del cromosoma X frágil y otros retrasos mentales.
- 13.00-13.30 ***Epidemiología genética.*** Análisis de segregación. La heredabilidad. Riesgo genético relativo. **Pascual SANCHEZ-JUAN. Santander**
- 13.30-14.00 ***Estrategias para el diagnóstico y consejo genético en enfermedades neurodegenerativas. Cómo leer un informe genético.*** **Alberto LLEO. Barcelona.**
- 14.00-17.00 **Comida y descanso**

- 17.00-20.00 **SESIÓN DE LA TARDE. CASOS CLÍNICOS. TALLERES**
- 17.00-17.20 **Caso 1.** Pascual SANCHEZ-JUAN. Santander
- 17.20-17.40 **Caso 2.** Samuel Ignacio PASCUAL. Madrid
- 17.40-18.00 **Caso 3.** Eloy RODRIGUEZ. Santander
- 18.00-18.20 **Café**
- 18.20-18.40 **Caso 4.** Jordi DIAZ-MANERA. Barcelona
- 18.40-19.00 **Caso 5.** Maria Jesús SOBRIDO. Santiago de Compostela
- 19.00-20.00 **Talleres por grupos (5) con un monitor para resolución de dudas y preguntas libres sobre el contenido de la jornada**
- 20.00-21.00 **Actividades libres**
- 21.00-22.00 **Cena**
- 22.00 **Actividades libres**

DOMINGO 17 DE JUNIO

- 8.00-9.00 **Desayuno**
- 9.00-14.00 **SESIÓN DE LA MAÑANA: CONSEJO GENÉTICO. FARMACOGENÉTICA. TERAPIAS. VALORACIÓN PSICOLÓGICA. ASPECTOS ÉTICOS. BIOBANCOS. CONSULTA DE NEUROGENÉTICA.**
- 9.00-9.30 ***La Neurogenética en la consulta de Neuropediatría.* Samuel Ignacio PASCUAL. Madrid**
- 9.30-10.00 ***Susceptibilidad genética para enfermedades neurológicas complejas.* Eloy RODRIGUEZ. Santander**
Demencias y otras enfermedades neurodegenerativas
- 10.00-10.30 ***Valoración psicológica previa y posterior al diagnóstico genético.* Sonja MASSIMO. San Sebastián**
- 10.30-11.00 ***Aspectos éticos del manejo de enfermedades genéticas en la consulta.* Consentimiento informado. Aitziber EMALDI. Bilbao**
- 11.00-11.30 **Café**
- 11.30-12.00 ***Las nuevas tecnologías. Estudios de genome-wide. Ultrasecuenciación.* Beatriz QUINTANS. Santiago de Compostela**
- 12.00-12.30 ***Un ejemplo de abordaje terapéutico múltiple (génica, celular y mixto): la enfermedad de Duchenne.* Jordi DIAZ-MANERA. Barcelona**
- 12.30-13.00 ***Fundamentos de Farmacogenética.* Jordi CLARIMON. Barcelona**
- 13.00-13.30 ***Cáncer del SNC y genética: facomatosis hereditarias. Glioblastoma.* Cristobal BELDA. Madrid**
Esclerosis tuberosa. Neurofibromatosis. Cowden. Sturge Weber. Cavernomatosis múltiple. Glioblastoma
- 13.30-14.00 ***Organización de una consulta de Neurogenética.* Estrategias para la investigación traslacional en una consulta de Neurología. María Jesús SOBRIDO. Santiago de Compostela**
- 14.00-14.10 **Resumen y conclusiones. Justo García de Yébenes. Madrid**
- 14.30-17.00 ***Comida y salida de regreso a los lugares de origen***