



## II CURSO DE NEUROGENETICA

Con la colaboración de 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 Biodonostia. Hospital Donostia  
[adolfo.lopezdemunainarregui@osakidetza.net](mailto:adolfo.lopezdemunainarregui@osakidetza.net)

*Dr. David Otaegui*  
Area de Neurociencias. Instituto Biodonostia. Hospital Donostia  
[dotaegui@biodonostia.org](mailto:dotaegui@biodonostia.org)

*Dra. María Jesús Sobrido*  
Fundación Pública Galega de Medicina Xenómica. Instituto de Investigaciones Sanitarias de Santiago de Compostela. SERGAS. Secretaria de NEUROGENES  
[ssobrido@telefonica.net](mailto:ssobrido@telefonica.net)

**Burgos, 13-15 de Junio de 2013**

## ***INTERÉS DEL CURSO***

Este curso, cuya primera edición se celebró en estas mismas instalaciones en Junio del año pasado, nació para cubrir una necesidad formativa de los profesionales de la Neurología (residentes y adjuntos) que resulta difícil de abordar durante el período de formación MIR a pesar de su inclusión en el programa oficial formativo de la especialidad (ORDEN SCO/528/2007, BOE 9/3/2007, pag. 10300) como contenido complementario de la formación. Este interés viene dado tanto por la necesidad de conocimientos teóricos para el neurólogo y otros profesionales implicados en el diagnóstico y consejo genético de las enfermedades neurogenéticas, 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. La escasez de unidades especializadas y la escasa frecuencia de muchos de estos trastornos hace difícil llevar a cabo labores tanto de formación introductoria en neurogenética, como de formación continuada para estos profesionales. El éxito de asistencia y crítica del curso de 2012 nos ha animado a organizar una nueva edición y darle un carácter de permanencia, aprovechando las instalaciones y facilidades del CREER de Burgos diseñadas para ofrecer cobertura a las enfermedades raras, muchas de ellas de base neurogenética. Esperamos que el contenido del programa de este año que recoge las sugerencias de los alumnos del año pasado concite vuestro interés y contribuya a incrementar el nivel formativo de la Neurología española. ***iNos vemos en Junio en Burgos, ánimo!***

***Adolfo López de Munain  
David Otaegui  
María Jesús Sobrido***

## **CONDICIONES GENERALES**

**SECRETARIA e INSCRIPCIONES:** Leyre Curto Arzac  
e-mail: [leyre.curtoarzac@osakidetza.net](mailto:leyre.curtoarzac@osakidetza.net). Tfno 943-006295

**NUMERO DE PLAZAS:** 48

**ALOJAMIENTO y MANUTENCION:** EL Centro CREER, ofrece 10 apartamentos, con 1 habitación doble y una habitación triple por cada apartamento (50 camas). La disponibilidad de alojamiento en este Centro se realizará por orden de llegada de las solicitudes. El CREER ofrece gratuitamente las instalaciones, el alojamiento, la comida y el desayuno durante los días del curso

**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:** La matrícula incluye la asistencia a todas las actividades docentes, conferencias y talleres del curso, la asistencia a la conferencia invitada, los cafés de los descansos y la cena oficial. El ingreso se realizará después de ser confirmada la inscripción desde la secretaría del curso

- **Inscripciones realizadas antes del 1 de Mayo: 200 Euros**
- **Inscripciones realizadas después del 1 de Mayo: 250 Euros**

\* 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](http://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, neurólogos en formación y otros profesionales vinculados a la neurogenética (biólogos moleculares, etc,..) 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>Cristóbal Belda (Madrid)</i> <i>Emiliano Bruner (Burgos)</i> <i>Oriol Dols Icardo (Barcelona)</i> <i>Ester Cubo (Burgos)</i> <i>Jordi Díaz-Manera (Barcelona)</i> <i>Justo García de Yébenes (Madrid)</i> <i>Maria Jesús García Barcina (Bibao)</i>	<i>Miguel Goñi (Burgos)</i> <i>Ander Izeta (San Sebastián)</i> <i>Adolfo López de Munain (San Sebastián)</i> <i>Ramón Martí (Barcelona)</i> <i>David Otaegui (San Sebastián)</i> <i>Samuel I. Pascual (Madrid)</i>	<i>Pau Pastor (Pamplona)</i> <i>Belén Pilo de la Fuente (Madrid)</i> <i>Beatriz Quintans (Santiago)</i> <i>Javier Rodríguez-Ubreva (Barcelona)</i> <i>Pascual Sánchez-Juan (Santander)</i> <i>María Jesús Sobrido (Santiago)</i> <i>Pablo Villoslada (Barcelona)</i>
--	---	--

## DIRECCIONES ELECTRÓNICAS

**Cristóbal Belda** [cbelda.hulp@salud.madrid.org](mailto:cbelda.hulp@salud.madrid.org)  
**Oriol Dols Icardo** [ODols@santpau.cat](mailto:ODols@santpau.cat)  
**Esther Cubo** [esthercubo@gmail.com](mailto:esthercubo@gmail.com)  
**Jordi Díaz-Manera** [jdiazm@santpau.cat](mailto:jdiazm@santpau.cat)  
**Justo García de Yébenes** [jgyebenes@yahoo.com](mailto:jgyebenes@yahoo.com)  
**Maria Jesús García Barcina** [mariajesus.garciabarcina@osakidetza.net](mailto:mariajesus.garciabarcina@osakidetza.net)  
**Miguel Goñi** [mgoni2859@gmail.com](mailto:mgoni2859@gmail.com)  
**Ander Izeta** [ander.izeta@biodonostia.org](mailto:ander.izeta@biodonostia.org)  
**Adolfo López de Munain** [adolfo.lopezdemunainarregui@osakidetza.net](mailto:adolfo.lopezdemunainarregui@osakidetza.net)  
**Ramón Martí** [rmarti@ir.vhebron.net](mailto:rmarti@ir.vhebron.net)  
**David Otaegui** [david.otaegibichot@osakidetza.net](mailto:david.otaegibichot@osakidetza.net)  
**Samuel I. Pascual** [ipascualp.hulp@salud.madrid.org](mailto:ipascualp.hulp@salud.madrid.org)  
**Pau Pastor** [ppastor@unav.es](mailto:ppastor@unav.es)  
**Belén Pilo de la Fuente** [bpilodelafuente@yahoo.es](mailto:bpilodelafuente@yahoo.es)  
**Beatriz Quintans** [beaquentans@gmail.com](mailto:beaquentans@gmail.com)  
**Javier Rodríguez-Ubreva** [jrubreva@idibell.cat](mailto:jrubreva@idibell.cat)  
**Pascual Sanchez-Juan** [ifimav.biobanco1@fmdv.org](mailto:ifimav.biobanco1@fmdv.org); [a394@humv.es](mailto:a394@humv.es)  
**Maria Jesús Sobrido** [ssobrido@telefonica.net](mailto:ssobrido@telefonica.net)  
**Pablo Villoslada** [pvilloslada@clinic.ub.es](mailto:pvilloslada@clinic.ub.es)

## **PROGRAMACIÓN GENERAL**

### ***Miércoles 12 de Junio***

Tarde Llegada de los asistentes. Recepción

### ***Jueves 13 de Junio***

9.00-13.30 Sesiones

15.00-19.15 Sesiones

21.00 Cena libre

### ***Viernes 14 de Junio***

9.00-14.00 Sesiones

15.30-18.00 Sesiones

21.00 Cena oficial

### ***Sábado 15 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.

### **JUEVES 13 DE JUNIO**

8.00-9.00 **Desayuno**

9.00-13.30 **SESIÓN DE LA MAÑANA: CONCEPTOS GENERALES. TECNOLOGÍAS Y SUS APLICACIONES/ENFERMEDADES MONOGÉNICAS**

9.00-9.15 **Introducción al curso. Objetivos. Adolfo LOPEZ DE MUNAIN. San Sebastián**

9.15-10.00 **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 post-transcripcionales. Concepto de mutación y su delimitación con la variabilidad génica normal (SNPs, CNV). Tipos de mutación. Correlación genotipo/fenotipo. Microma. **David OTAEGUI. San Sebastián**

10.00-10.45 **Principios de las terapias avanzadas. Ander IZETA. San Sebastián**

10.45-11.15 **Café**

11.15-12.00 **Aspectos éticos. Biobancos. Consejo genético, Evaluación psicológica. Adolfo LOPEZ DE MUNAIN. San Sebastián.**

12.00-12.45 **Fundamentos de epigenética. Javier RODRIGUEZ-UBREVA. Barcelona**

12.45-13.30 **Neuroepidemiología genética.** Análisis de segregación. La heredabilidad. Riesgo genético relativo. **Pascual SANCHEZ-JUAN. Santander.**

13.30-15.00 **Visita al centro**

15.00-15.00 **Comida**

15.30-18.30 **SESIÓN DE LA TARDE. CASOS CLÍNICOS. TALLERES**

15.30-16.15 **Enfermedades genéticas dominantes y recesivas por mutaciones dinámicas (Huntington, DM, Friedreich). Anticipación. Crecimiento intergeneracional. Imprinting. Adolfo LOPEZ DE MUNAIN. San Sebastián.**

16.15-16.35 **Caso 1. Esther CUBO. Burgos**

16.35-16.55 **Caso 2. Pascual SANCHEZ-JUAN. Santander**

16.55-17.15 **Caso 3. Adolfo LOPEZ DE MUNAIN. San Sebastián**

17.15-17.35 **Caso 4. Justo GARCIA DE YEBENES. Madrid**

17.50-18.50 **Talleres por grupos (4) con 2 monitores para resolución de dudas y preguntas libres sobre el contenido de la jornada (café)**

1. **Adolfo López de Munain/Javier Rodríguez-Ubreva**
2. **Justo García de Yébenes/David Otaegui**
3. **Miguel Goñi/María Jesús Barcina**
4. **Pascual Sánchez-Juan/Ramón Martí**

19.00-20.00 **Paleoneurobiología. Emiliano BRUNER. Centro Nacional de Investigación sobre la Evolución Humana, Grupo de Paleobiología, Equipo Atapuerca, Burgos**

21.00-22.00 **Cena libre**

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

## **VIERNES 14 DE JUNIO**

8.00-9.00 **Desayuno**

9.00-14.00 **SESIÓN DE LA MAÑANA: ENFERMEDADES MONOGENICAS.**

9.00-9.45 **Enfermedades neurodegenerativas monogénicas dominantes: Penetrancia variable, expresión fenotípica variable (LRRK2, Progranulina, c9ORF72, CADASIL, CMT). Justo GARCIA DE YEBENES. Madrid**

9.45-10.30 **Enfermedades neurológicas monogénicas recesivas (metaboloopatías con afectación neurológica, atrofas espinales, paraparesias, xantomatosis). Belén PILO DE LA FUENTE. Madrid**

10.30-11.15 **Enfermedades neurologicas monogénicas recesivas ligadas al cromosoma X (Distrofinopatías. Síndrome del cromosoma X frágil y otros retrasos mentales. Atrofia bulboespinal de Kennedy, enfermedad de Fabry, portadoras sintomáticas). Maria Jesús GARCIA BARCINA. Bilbao.**

11.15-11.45 **Café**

11.45-12.30 **Enfermedades neurológicas de base mitocondrial (Encefalomiopatías, MNGIE, sorderas hereditarias).Concepto de segregación mitotica y efecto umbral. Ramón MARTI. Barcelona**

12.30-13.15 **El laboratorio en el estudio y tratamiento de las enfermedades de base genética aplicado a la Neurología. Genómica: PCR, secuenciación SANGER. Ultrasecuenciación. Southern Blot. Transcriptómica: PCR-QT, arrays. Beatriz QUINTANS. Santiago de Compostela**

13.15-14.00 **La Neurogenética en una consulta de Neuropediatría. Samuel Ignacio PASCUAL. Madrid**

14.00-15.30 **Comida**

15.00-18.00 **SESIÓN DE LA TARDE. CASOS CLÍNICOS. TALLERES**

15.30-15.50 **Caso 1. Belén PILO DE LA FUENTE. Madrid**

15.50-16.10 **Caso 2. Samuel Ignacio PASCUAL. Madrid**

16.10-16.30 **Caso 3. Pascual SANCHEZ-JUAN. Santander**

16.30-16.50 **Caso 4. Jordi DIAZ-MANERA. Barcelona**

17.00-17.45 **Talleres por grupos (5) con un monitor para resolución de dudas y preguntas libres sobre el contenido de la jornada (café)**

1. **Miguel Goñi/María Jesús Sobrido**

2. **Jordi Díaz Manera/Pablo Villoslada**

3. **Belén Pilo de la Fuente/David Otaegui**

4. **Pascual Sánchez-Juan/Beatriz Quintans**

5. **Samuel Ignacio Pascual/Oriol Dols Icardo**

21.00 **Cena oficial del Curso**

**SABADO 15 DE JUNIO**

- 8.00-9.00 **Desayuno**
- 9.00-14.00 **SESIÓN DE LA MAÑANA: FARMACOGENÉTICA. TERAPIAS. VALORACIÓN PSICOLÓGICA. ASPECTOS ÉTICOS. BIOBANCOS. NEUROGENETICA E INVESTIGACION CLINICA.**
- 9.00-9.45 **Genética de las enfermedades neurodegenerativas. Oriol DOLS. Barcelona**
- 9.45-10.30 **Abordajes multiparadigma (génico, celular o farmacológico) en una enfermedad neurogenética: la enfermedad de Duchenne. Jordi DIAZ-MANERA. Barcelona**
- 10.30-11.15 **Enfermedades neurológicas de base genética compleja. Rutas metabólicas. Uso de Ontologías. Redes. Biología de sistemas. Pablo VILLOSLADA. Barcelona.**
- 11.15-11.45 **Café**
- 11.45-12.30 **El descubrimiento del fondo genético en la consulta de Neurología.** Información a recoger. Variabilidad fenotípica, penetrancia, anticipación y fenocopias. La neurogenética de lo paroxístico y de lo degenerativo. Estrategias para el diagnóstico y consejo genético en enfermedades neurodegenerativas. Cómo leer un informe genético. **Pau PASTOR. Pamplona.**
- 12.30-13.15 **Cáncer y genética: de las facomatosis hereditarias al glioblastoma. Cristobal BELDA. Madrid**
- 13.15-14.00 **La consulta de Neurogenética como base para una investigación traslacional en Neurociencias. Oportunidades para los clínicos. María Jesús SOBRIDO. Santiago de Compostela**
- 14.00-14.10 **Resumen y conclusiones. Adolfo LOPEZ DE MUNAIN. San Sebastián.**
- 14.30-17.00 **Comida en el centro y salida de regreso a los lugares de origen**