

I Bootcamp
en genética de las



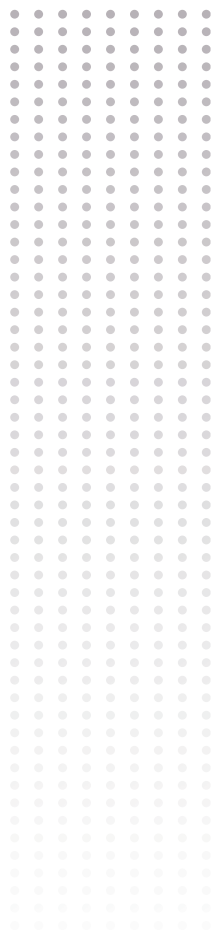
ATAXIAS Y PARAPARESIAS

4-5
ABRIL
2025
MADRID



CURSO
SEN

| para residentes y adjuntos
de neurología de la **SEN**



INTERPRETACIÓN DE VARIANTES PARA NEURÓLOGOS

Entrega material online:
Lunes-jueves previo

VIERNES 4 DE ABRIL

09:00 - 09:15

Bienvenida

Irene Sanz Gallego

9:15 - 10:00

Introducción a las técnicas NGS:

Análisis y Filtrado de variantes

Alba Navarro Romero

10:00 - 10:45

**Bases de datos de frecuencia
poblacional (GnomAD) y Bases de datos
clínicas (Clinvar, LOVD, Mastermind)**

Paula Rebolo Bardanca

10:45 - 11:15 **PAUSA - CAFÉ**

11:15 - 12:00

**Predictores Bioinformáticos y Browser
USCS (Ej. Splice AI, REVEL)**

Paula Rebolo Bardanca

12:00 - 13:00

**Interpretación de variantes: criterios
ACMG y valor clínico predictivo**

Alba Navarro Romero

13:00 - 14:00 **COMIDA**

14:00 - 14:45

**Interpretación de variantes en genes
más frecuentes en paraparesia
espástica**

Javier Simón Sánchez

14:45 - 15:30

**Interpretación de variantes en genes
más frecuentes en ataxia**

Javier Simón Sánchez

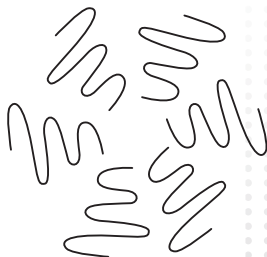
15:30 - 17:00

Casos prácticos:

**Análisis e interpretación en vivo de
paneles y exomas clínicos**

17:00 - 17:15

DEBATE Y PREGUNTAS



SÁBADO 5 DE ABRIL

09:00 - 9:15

**Casos prácticos. Análisis e
interpretación en vivo de genoma**

Astrid Adarmes Gómez

Paula Pérez Torre

9:15 - 9:35

Herramienta de análisis

Alba Navarro Romero

Paula Reboló Bardanca

9:35 - 11:00

Familia 1

11:00 - 11:30

PAUSA - CAFÉ

11:30 - 13:00

Familia 2

13:00 - 13:15

CONCLUSIONES Y CIERRE

Organiza:



SEDE DEL CURSO:

Hotel H10 Puerta de Alcalá
C/ Alcalá, 66.
28009 - Madrid.

SECRETARÍA TÉCNICA:

**Fundación Privada de la Sociedad
Española de Neurología**
C/ Fuerteventura, 4. Pl. baja, of. 4.
28703 - San Sebastián de los Reyes. (Madrid)
Tel.: 667 441 025
cientifico@sen.org.es

DIRECTORES DEL CURSO:

Irene Sanz Gallego
Laura Rojas Bartolomé
Paula Pérez Torre
Astrid Adarmes Gómez

PONENTES

Astrid Adarmes Gómez
Alba Navarro Romero
Paula Pérez Torre
Paula Rebolo Bardanca
Irene Sanz Gallego
Javier Simón Sánchez

Con la colaboración de:

health**in**code