

I Curso de

ACTUALIZACIÓN EN ENFERMEDADES RARAS PEDIÁTRICAS EN EL SIGLO DE LA GENÉTICA MOLECULAR

Fechas: 28 de septiembre de 2022

Formato: Presencial

Destinatarios:

Médicos Pediatras, médicos residentes de Pediatría, enfermería Pediátrica y enfermeros residentes de Pediatría.

Organiza:

Gerencia Regional de Salud. SACYL. (Consejería de Sanidad).

Unidad de Diagnóstico avanzado de Enfermedades Raras de Castilla y León (DiERCyL).

Instituto de Ciencias de la Salud de Castilla y León (ICSCYL).

Patrocina:



sanofi

B:OMARIN

Chiesi

Coordina:

Dr. Pablo Prieto Matos.

*Coordinador de DiERCyL. Endocrinología pediátrica y enfermedades raras. Servicio de Pediatría.
Complejo Asistencial Universitario de Salamanca.*

Dra. María Isidoro García.

*Jefa de Servicio, Coordinadora de DiERCyL. Servicio de Análisis Clínicos / Bioquímica Clínica.
Complejo Asistencial Universitario de Salamanca*

Lugar:

Salón de Actos de la Consejería de Sanidad.

P.º de Zorrilla, 1, 47007 Valladolid.

Acreditación:

Solicitada acreditación de la Comisión de Formación Continuada de las Profesiones Sanitarias de Castilla y León.

Inscripción:

Matrícula gratuita.

Exclusivamente Online a través de la web: www.icscyl.com

Secretaría e información en:

Instituto de Estudios de Ciencias de la Salud de Castilla y León (ICSCYL).

Parque de Santa Clara, s/n. 42002 - Soria

Teléfono: 975 04 00 08

Web: www.icscyl.com

Email: informacion@icscyl.com

Objetivos

Objetivo General:

Adquisición de los conocimientos necesarios para la petición e interpretación de pruebas ante la sospecha de una enfermedad rara en la edad pediátrica.

Objetivos específicos:

- Adquirir los conocimientos básicos genéticos necesarios para trabajar con enfermedades raras pediátrica de etiología genética.
- Conocer las implicaciones éticas, tanto para las familias como para los sanitarios, que tienen los estudios de secuenciación masiva.
- Resaltar la importancia de la historia clínica en la orientación de los estudios genéticos de forma general y en las enfermedades raras más frecuentes.

Programa

10:00h Recepción y bienvenida.

Dra. María Isidoro García y Dr. Pablo Prieto Matos.

10:15h Genética de pediatras para pediatras.

Dra. Carla Criado Muriel.

10:45h Mesa redonda.

Moderadores: Dra. Belén García Berrocal y Dra. Carla Criado Muriel.

- Utilidad de la genética en el TEA.
Dra. Aranzazu Hernández Fabián.
- Fenotipo en las enfermedades raras.
Dra. Irene Ruiz Ayúcar de la Vega.
- Interpretación de variantes.
Dr. Pablo Prieto Matos.

11:45h Descanso.

12:15h Situación actual de la DiERCyL.

Dra. Carla Criado Muriel y Dra. Elena Marcos Vadillo.

12:45h Importancia de la historia clínica y las implicaciones éticas en los estudios genéticos.

Dr. Pablo Prieto Matos.

13:30h Preguntas específicas enviadas con antelación.

Miembros de DiERCyL.

14:30h Comida.

Profesorado

Dra. María Isidoro García.

Jefa de Servicio, Coordinadora de DiERCyL.

Servicio de Análisis Clínicos / Bioquímica Clínica. Complejo Asistencial Universitario de Salamanca.

Dr. Pablo Prieto Matos.

Coordinador de DiERCyL. Endocrinología pediátrica y enfermedades raras.

Servicio de Pediatría. Complejo Asistencial Universitario de Salamanca

Dra. Carla Criado Muriel.

Nefrología pediátrica y enfermedades raras en DiERCyL.

Servicio de Pediatría. Complejo Asistencial Universitario de Salamanca.

Dra. Aranzazu Hernández Fabián. Neurología pediátrica en DiERCyL.

Servicio de Pediatría. Complejo Asistencial Universitario de Salamanca.

Dra. Irene Ruiz Ayucar de la Vega.

Neurología pediátrica. Limcasalud. Salamanca.

Dra. María Belén García Berrocal. Genética Molecular en DiERCyL.

Servicio de Análisis Clínicos / Bioquímica Clínica. Complejo Asistencial Universitario de Salamanca.

Dra. Elena Marcos Vadillo. Genética Molecular en DiERCyL.

Servicio de Análisis Clínicos / Bioquímica Clínica. Complejo Asistencial Universitario de Salamanca.