

## Curso URDCat en Medicina Genómica Personalizada

### CLÍNICA y HERRAMIENTAS de DIAGNÓSTICO

Lunes 5 de Noviembre 2018 (Aula 61.228)

De 14:45 a 15:00	Registro Recogida de material
De 15:00 a 15:20	Introducción al Proyecto URDCat, WP1 y WP4 (Luis Pérez-Jurado, MD, Ph.D)
De 15:20 a 15:50	Diagnóstico (Francesc Palau, MD, Ph.D)
De 15:50 a 16:10	Natural Language Processing (Irene Pulido, MD, Ph.D)
De 16:10 a 16:40	HPO y Otras Ontologías (David Gómez, MD, Ph.D Vall d'Hebron)
De 16:40 a 17:00	Nomenclatura (Laura Gort, Ph.D)
De 17:00 a 17:20	_____ Coffee Break _____
De 17:20 a 18:40	Taller_1: <u>PhenoTips</u> (Leslie Matalonga, Ph.D; Gemma Bullich, Ph.D; César Arjona, MSc; Alfons Macaya, MD, Ph.D; David Gómez, MD, Ph.D)
De 18:40 a 20:00	Taller_2: <u>Face-to-gene, Orphanet y Otras Plataformas de Fenotipado</u> (Toni Martínez, MD, Ph.D; Irene Valenzuela, MD, PhD)

### GENÓMICA e INTERPRETACIÓN de DATOS

Martes 6 de Noviembre 2018 (Aula 61.206)

De 15:00 a 15:15	Introducción al WP2 y WP3 (Sergi Beltrán, Ph.D)
De 15:15 a 15:50	Secuenciación y Análisis Genómico (Sergi Beltrán, Ph.D)
De 15:50 a 16:15	Mosaicismos (Juan Ramón González, Ph.D)
De 16:15 a 17:45	Taller_1: <u>Hands-on RDCAT</u> (Sergi Beltrán, Ph.D, Leslie Matalonga, Ph.D, Gemma Bullich, Ph.D)
De 17:45 a 18:05	_____ Coffee Break _____
De 18:05 a 18:30	Estudios Funcionales (Antonia Ribes, Ph.D)
De 18:30 a 20:00	Taller_2: <u>Estudios Funcionales: casos prácticos</u> (Frederic Tort, Ph.D, Xènia Ferrer, Ph.D, Olatz Ugarteburu, Ph.D)

**INFORMES, ASESORAMIENTO y ÉTICA**  
**Miércoles 7 de Noviembre 2018 (Aula 61.232)**

De 15:00 a 15:30	Asesoramiento Genético ( <b>Clara Serra, Ph.D</b> )
De 15:30 a 15:50	Aspectos Éticos ( <b>Teresa Pàmols, Ph.D</b> )
De 15:50 a 16:10	Medicina de Precisión en Enfermedades Neurológicas Pediátricas ( <b>Alfons Macaya, MD, Ph.D</b> )
De 16:10 a 16:40	Asesoramiento Genético ( <b>Luis Pérez-Jurado, MD, Ph.D</b> )
De 16:40 a 17:00	_____Wine Break_____
De 17:00 a 18:30	Break de clausura con vinos cortesía de FIVIN
De 17:00 a 18:30	Taller _1: <b><u>Hallazgos incidentales e Implicaciones Éticas</u></b> ( <b>Luis Pérez-Jurado, MD, Ph.D; Patricia Cabello, MSc; Clara Serra, Ph.D</b> )
De 18:30 a 20:00	Taller _2: <b><u>Casos sin resolver: cómo seguir</u></b> ( <b>Luis Pérez-Jurado, MD, Ph.D; Elisabeth Castellanos, Ph.D; Clara Serra, Ph.D; Patricia Cabello, MSc</b> )