

### Inscripción y forma de pago:

- **Cuota de inscripción:** 150€
- **Transferencia bancaria a la cuenta:**  
ES18 0049 1821 00 2010571564 (Banco Santander)
- **Importante, indicar en el Concepto:** IP131191058 - Nombre y Apellidos - Curso Hipoausia-ORL.

Adjuntar el justificante de la transferencia en el momento de la inscripción a:

Secretaría ORL - Alicia Gancino  
agancino@unav.es

Dpto ORL. Clínica Universidad de Navarra  
Tel: 948 25 54 00 (ext.: 4651)

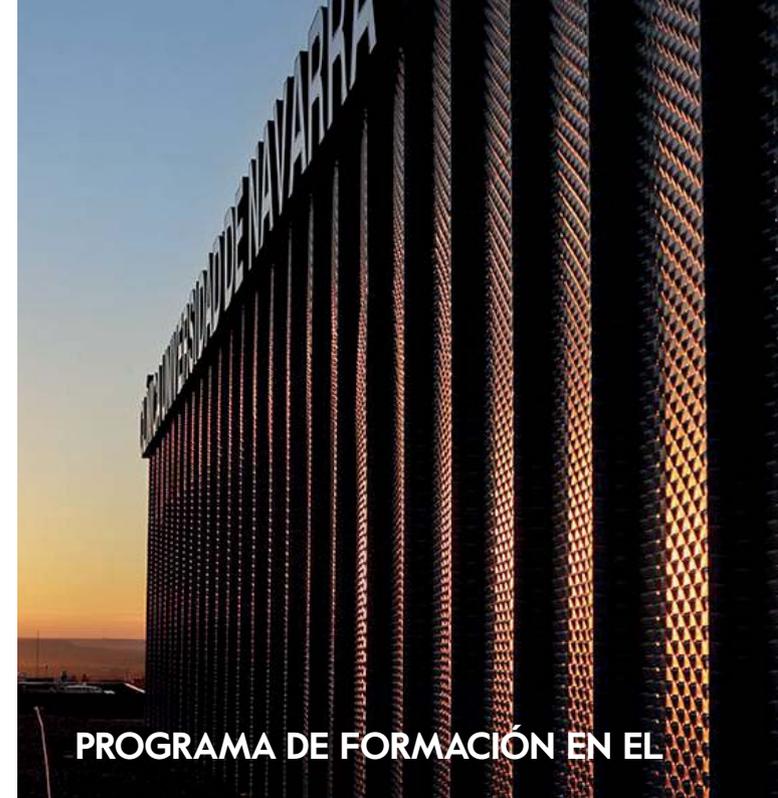
### Perfil profesional de los asistentes:

Estas jornadas están dirigidas a la formación de profesionales sanitarios, otorrinolaringólogos, genetistas, pediatras, técnicos de laboratorio, audiólogos, interesados en el campo de la genética y de la hipoacusia.

### Sede:

Universidad de Navarra - Campus Madrid  
Sede Postgrado - Edificio Alumni  
C/ Marquesado de Santa Marta 3 - 28027 Madrid

[www.gaesmedica.com](http://www.gaesmedica.com)



PROGRAMA DE FORMACIÓN EN EL

## DIAGNÓSTICO DE LA HIPOACUSIA DE ORIGEN GENÉTICO. MEDICINA PERSONALIZADA

16 de diciembre de 2022

Madrid-Pamplona

Clinica Universidad de Navarra



Clinica  
Universidad  
de Navarra

Universidad  
de Navarra

**GAES**  
**médica**

grupo **amplifon**

# PROGRAMA DE FORMACIÓN EN EL DIAGNÓSTICO DE LA HIPOACUSIA DE ORIGEN GENÉTICO. MEDICINA PERSONALIZADA

## Presentación

La hipoacusia es un problema de salud pública por su alta prevalencia. La OMS estima que 360 millones de personas en el mundo viven con hipoacusia, que les genera algún tipo de discapacidad. Pero, además, es imprescindible considerar la repercusión que la hipoacusia tiene en el desarrollo cognitivo, emocional, académico y social de las personas y también los elevados costes que genera en los sistemas sanitarios.

La hipoacusia infantil, en nuestro entorno geográfico, se estima que es debida en un 60% por la alteración de un único o de unos pocos genes, de manera que los tests genéticos que identifiquen la variante causal de la hipoacusia hereditaria son muy útiles, tanto para su diagnóstico, como para predecir su naturaleza, evolución y establecer tratamientos personalizados. Además, la identificación de las variantes causales antes de los 6 primeros meses de vida mediante su empleo evitaría realizar otras pruebas más caras y prolongadas en el tiempo, suponiendo un ahorro de costes y aportando importantes ventajas para los pacientes evitando sobre todo los efectos negativos en el desarrollo de los niños tratados fuera de los periodos de mayor sensibilidad auditiva.

A pesar de este potencial, los estudios genéticos no son parte habitual de nuestra práctica clínica. Las nuevas herramientas de secuenciación masiva de genes (Next Generation Sequencing, NGS) facilitan el acceso al diagnóstico genético de la hipoacusia. El objetivo de este curso es informar y formar sobre el uso de esta tecnología en el tratamiento personalizado de la hipoacusia.

## Profesorado

- Gorka Alkorta.  
*Cima Lab. Diagnostic.*
- Carmen Unzu.  
*Investigadora Terapia Génica. CIMA. Universidad de Navarra.*
- Alicia Huarte.  
*Médico Audiólogo. Departamento de Otorrinolaringología. Clínica Universidad de Navarra.*
- Teresa Imízcoz.  
*Facultativo. Cima Lab. Diagnostic.*
- Manuel Manrique.  
*Otorrinolaringólogo. Departamento de Otorrinolaringología. Clínica Universidad de Navarra.*
- Raquel Manrique.  
*Otorrinolaringólogo. Departamento de Otorrinolaringología. Clínica Universidad de Navarra.*
- Ana Patiño.  
*Unidad de Medicina Genómica. Clínica Universidad de Navarra.*
- Carlos Prieto. *Otorrinolaringólogo. Departamento de Otorrinolaringología. Clínica Universidad de Navarra.*
- Javier Santos.  
*Audiólogo. Departamento de Otorrinolaringología. Clínica Universidad de Navarra.*

## Programa

**Viernes, 16 de diciembre de 2022**

### Sesión 1. Conceptos básicos sobre audición y genética

- 8:30h** Genética. *Ana Patiño.*
- 9:30h** Audiología de las enfermedades genéticas que cursan con hipoacusia. *Alicia Huarte, Javier Santos.*
- 10:15h** Genética molecular de la hipoacusia. *Raquel Manrique.*
- 11:00h** Pausa café.

### Sesión 2. Técnicas de estudio molecular y genético

- 11:30h** Ventajas y desventajas de la identificación de variantes mediante técnicas clásicas como la secuenciación Sanger/MI PA versus secuenciación masiva de segunda generación (NGS Next Generation Sequencing).  
*Gorka Alkorta.*

### Sesión 3. Protocolo práctico para uso del panel de genes de hipoacusia

- 12:15h** Aspectos éticos. *Manuel Manrique.*
- 12:30h** Recogida de muestras y condiciones para su envío para estudio genético. *Teresa Imízcoz.*
- 12:45h** Datos clínicos relevantes a recoger en pacientes con sospecha de hipoacusia de etiología genética.  
*Raquel Manrique,*
- 13:00h** Foto del grupo y Almuerzo.

### Sesión 4. Diagnóstico de la hipoacusia de origen genético

- 14:00h** Proceso de interpretación de los resultados del estudio genético siguiendo técnicas de secuenciación masiva de genes. *Ana Patiño, Teresa Imízcoz.*
- 14:45h** Exposición de casos clínicos de hipoacusia clasificados en orden al tipo de mutación genética diagnosticada.  
*Carlos Prieto, Teresa Imízcoz, Ana Patiño y Manuel Manrique.*
- 16:00h** Un nuevo concepto: Medicina personalizada de la hipoacusia. *Manuel Manrique.*
- 16:30h** Terapia génica. *Carmen Unzu.*
- 17:00h** Clausura.