

PROGRAMA DE FORMACIÓN EN EL DIAGNÓSTICO DE LA HIPOACUSIA DE ORIGEN GENÉTICO

Pamplona, 9 y 10 de enero del 2020
Ubicación: Aula Quirófano. Primera planta
Clínica Universidad de Navarra



El proyecto GHELP está cofinanciado por el Programa Interreg Sudoe a
través del Fondo Europeo de Desarrollo Regional (FEDER)

www.ghelp.eu



PROGRAMA DE FORMACIÓN GHELP

Jueves, 9 de enero del 2020

08:45 **Apertura de puertas**

Sesión 0 **Conceptos básicos sobre audición y genética**

09.00 Seminario sobre genética. *Ana Patiño*

10.00 Seminario sobre audiología infantil. *Alicia Huarte*

11.00 Seminario sobre programas de detección precoz de la hipoacusia en recién nacidos. *Manuel Manrique y María Ederra*

12.00 Visita al departamento de Audiología - Otorrinolaringología. *Alicia Huarte*

13.15 **Networking - Almuerzo**

Sesión 1 **Visión general del proyecto GHELP**

14:00 Descripción del proyecto GHELP: Impulsando la innovación en la detección precoz de la hipoacusia infantil en el espacio SUDOE: Hacia una medicina personalizada basada en herramientas genómicas de diagnóstico. *Manuel Manrique*

Sesión 2 **Introducción a la hipoacusia, sus aspectos genéticos y el diagnóstico molecular**

14.30 Tipos de hipoacusia. Causas de hipoacusia genéticas y no genéticas. *Xavier Altuna*

15.00 Genética molecular de la hipoacusia. *Raquel Manrique*

15.45 **Networking - Café**



PROGRAMA DE FORMACIÓN

Jueves, 9 de enero del 2020

Sesión 3 **Introducción a las técnicas de estudio molecular y genético**

- 16.15 Ventajas y desventajas de la identificación de variantes mediante técnicas clásicas como la secuenciación Sangre/MI PA versus secuenciación masiva de segunda generación (NGS Next Generation Sequencing). *Gorka Alkorta*
- 16.30 Protocolo wet/drylab desarrollado e implementado en el proyecto GHELP para la identificación de variantes asociadas con la hipoacusia hereditaria. *Gonzalo Ordoñez y Gorka Alkorta*

Sesión 4 **Protocolo teórico para uso del panel de genes de hipoacusia (proyecto GHELP)**

- 17.15 Aplicación de técnicas de secuenciación basadas en NGS a los programas de detección precoz de la hipoacusia y al tratamiento de la hipoacusia. *Manuel Manrique*
- 17.45 Evaluación del caso de paciente con hipoacusia y estudio genético del caso. *Ana Patiño*

18:30 Cierre



PROGRAMA DE FORMACIÓN

Viernes, 10 de enero del 2020

Sesión 5 **Protocolo práctico para uso del panel de genes de hipoacusia (proyecto GHELP)**

- 08.30 Aspectos éticos del estudio. *Michel Mondain*
- 08.50 Recogida de muestras y condiciones para su envío para estudio genético. *Eva Cañada*
- 09.00 Recogida de datos clínicos en pacientes con sospecha de hipoacusia de etiología genética. *Raquel Manrique*
- 09.30 Evaluación de casos de pacientes reales con hipoacusia e interpretación de los resultados del estudio genético de los casos en estudio.
Moderador: *Ana Patiño y Manuel Manrique*.
Panelistas: *Gorka Alkorta, Heredio Sousa, Victor Correia, Carlos Prieto, Michel Mondain, Marie Noel, Eva Cañada y Teresa Imizcoz*

11.00 **Networking - Café**

- 11.30 Estudios de coste-beneficio en medicina. *Bernard Fraysse*
- 12.00 Visita de laboratorios del CIMA LAB Diagnostics

14.00 **Networking - Almuerzo**

Sesión 6 **Taller “Descripción de resultados caso a caso”**

- 15.00 Exposición de casos clínicos clasificados en orden al tipo de mutación genética diagnosticada. *Diego Calavia, Raquel Manrique, Carlos Prieto, Eva Cañada y Teresa Imizcoz*
- 19.00 **Clausura del Programa. Manuel Manrique**



INFORMACIÓN GENERAL



PERFIL PROFESIONAL DE LOS ASISTENTES

El programa está dirigido a la formación de profesionales sanitarios, otorrinolaringólogos, genetistas, pediatras, técnicos de laboratorio y audiólogos, interesados en el campo de la genética y de la hipoacusia



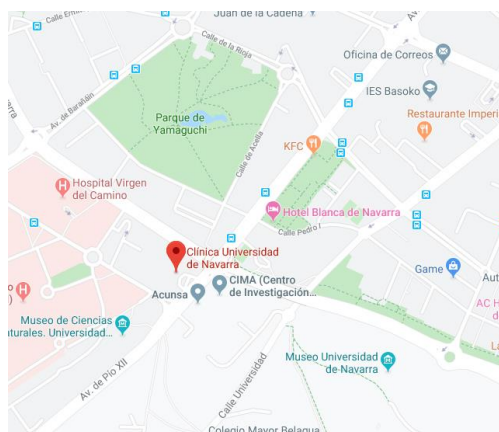
SEDE DEL EVENTO

Aula Quirófano.
Clínica Universidad de Navarra.
Avenida Pio XII, 36, 31008
Pamplona. Navarra.



ALOJAMIENTO

Ver Boletín Alojamiento.



INSCRIPCIÓN

La inscripción es **gratuita**, pero es **OBLIGADO** registrarse con anterioridad. El número de plazas es limitado.

Se ruega a los interesados solicitar el registro por email en la siguiente dirección de correo:

agancino@unav.es a la atención de Alicia Gancino



Si lo desea podemos gestionar la reserva de su hotel. Para ello, por favor cumplimente el boletín adjunto y envíelo por correo electrónico a:

VIAJES EL CORTE INGLES
C/ ALHÓNDIGA Nº 6 ENTREPLANTA
TEL. +34 948383328
EMAIL: comercialpamplona@viajeseci.es



SOBRE EL PROYECTO GHELP (SOE2/P1/E0751):

GHELP es un proyecto de cooperación transnacional entre 8 entidades de 7 regiones europeas con el reto común de innovar en el campo de la detección y el tratamiento de la hipoacusia: aunar conocimiento y tecnología para pasar de una medicina basada en el tratamiento de los síntomas a una medicina personalizada y dirigida a combatir la enfermedad. El proyecto está cofinanciado por el Programa Interreg Sudoe a través del Fondo Europeo de Desarrollo Regional (FEDER).

La pérdida de audición (hipoacusia) es un problema de salud pública no solo por la repercusión que tiene en el desarrollo cognitivo, emocional, académico y social del niño sino también, por los elevados costes que genera en los sistemas sanitarios. Epidemiológicamente, afecta a 5 de cada 1.000 niños (OMS). En el espacio SUDOE (Europa Suroccidental) se estima que en 2014 hubo una población potencial afectada de 264.334 niños.

La hipoacusia está causada principalmente por la alteración de un único o de muy pocos genes de manera que los test genéticos son muy útiles tanto para su diagnóstico, como para predecir su naturaleza, evolución y establecer tratamientos personalizados. Además, evitan realizar otras pruebas más caras y prolongadas en el tiempo suponiendo un ahorro de costes y aportando importantes ventajas para los pacientes. A pesar de este potencial, hoy en día, no se disponen de herramientas genéticas validadas y los programas actuales de detección precoz universal de la hipoacusia infantil aun no siendo 100% eficaces, no han sido mejorados en décadas. Los objetivos del proyecto son:

- 1) Demostrar la utilidad de un panel genético de 177 genes ya relacionados científicamente con la enfermedad y analizado mediante tecnología NGS (Next Generation Sequencing).
- 2) Estudiar la viabilidad económica, social y sanitaria de implementar esta herramienta en los actuales programas de detección realizados por los Servicios de Salud y
- 3) Reducir las asimetrías de conocimiento e innovación existentes en este campo a través de un programa de formación pionero dirigido a profesionales médicos.

El trabajo en red de agentes de toda la cadena de valor: universidades, hospitales, empresa y beneficiarios finales (socios asociados) permitirá que GHELP sienta las bases para la formulación a futuro de una terapia personalizada para la sordera.