

25 Y 26 DE MARZO DE 2021

**JORNADA VIRTUAL**  
**LA GENÉTICA EN LA PRÁCTICA NEUROPEDIÁTRICA**

**Objetivos**

Actualización desde los conocimientos básicos de genética, al diagnóstico y asesoramiento genético, para ofrecer los mejores cuidados e información a los pacientes pediátricos con enfermedades neurológicas.

Puesta al día del uso y rendimiento diagnóstico de las nuevas técnicas moleculares.

Conocer los genes implicados en los distintos trastornos neurológicos pediátricos y su fenotipo clínico.

Hasta la Terapia Génica: donde estamos en relación a nuevos tratamientos.

**JUEVES 25 DE MARZO**

**08:30 a 10:00 Módulo 1**

Conceptos básicos en genética medica

Técnicas de diagnóstico genético disponibles y como pensarlas desde la genética clínica

Rendimiento diagnóstico de las distintas técnicas, para diagnóstico y asesoramiento genético

**Coordinadora: Dra. Susana Frenkel**

**Disertantes: Dra. Victoria Huckstadt** (Médica Pediatra y Genetista- Hospital Garrahan)

**Dra. Carolina Crespo** (Bioquímica especialista en genética - Hospital Garrahan)

**10:30 a 12:00 Módulo 2: NEURODESARROLLO**

Genética en los trastornos del Neurodesarrollo.

Constelación clínica en Retraso Global del Desarrollo - Discapacidad intelectual –

Trastornos de la comunicación y conducta.

**Coordinadora: Dra. Estela Rodríguez**

**Disertante: Dr. Carlos A. Bacino** (Departamento de Genética Baylor College, Jefe de Servicio de Genética del Hospital de Niños de Texas- USA)

**17:00 a 18:30: SIMPOSIO**

**19:00 a 20:30: Módulo 3: EPILEPSIA Y GENETICA**

Diagnóstico Genético de Encefalopatías Epilépticas y Encefalopatías del Desarrollo. Impacto en la práctica clínica

Epilepsias genéticamente determinadas que se benefician con Dieta cetogénica

**Coordinadora: Dra. Valeria Muro**

**Disertantes: Dra. Mary Connolly.** (University of British Columbia, Vancouver, Canadá)

**Dra. María Vaccarezza.** (Servicio Neurología Infantil. Hospital Italiano de Buenos Aires)

**VIERNES 26 DE MARZO**

**08:30 a 10:00:** SIMPOSIO

**10:30 a 12:00: Módulo 4: ENFERMEDADES NEUROMETABOLICAS**

Diagnósticos genéticos en enfermedades mitocondriales

Diagnósticos genéticos en Errores congénitos de metabolismo de moléculas complejas

**Coordinadoras: Dra. Nora Atanacio, Dra. Consuelo Durand**

**Disertantes: Dra. Carolina Fischinger Moura de Souza.** (Médica genetista, Hospital de Clínicas de Porto Alegre – Brasil)

**17:00 a 18:30 Módulo 5 ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES**

Procesos para el diagnóstico genético

**Coordinadora: Dra. Soledad Monges**

**Disertantes: Dra. Florencia Giliberto** (Bioquímica especialista en genética. Hospital de Clínicas José de San Martín – Buenos Aires)

**Bioq. Eugenia Foncuberta** (Bioquímica del servicio de genética del Hospital de Pediatría J.P. Garrahan)

**Dr. Hernán Gonorazky** (Neurólogo. Hospital for Sick Children, Toronto, Canadá)

**19:00 a 20:30 Módulo 6: TERAPIA GÉNICA**

Presente y futuro.

**Coordinadora: Dra. Nora Atanacio**

**Disertante: Dr. Roberto Giugliani** (Hospital de Clínicas – Porto Alegre- Brasil)

**20: 30 Cierre**