

## Presentación

Durante los últimos años la Genética viene experimentando una espectacular evolución gracias a vertiginosos avances que nos permiten conocer cada vez mejor, cómo se organizan y cómo funcionan los genes y los genomas, particularmente el humano. Este conocimiento, unido a la notable capacidad de analizar y manipular el material hereditario, afectan de manera importante muchos ámbitos de la actividad clínica. Por otra parte, el profesional sanitario desarrolla su labor en un entorno social en el que los avances de la Genética tienen una enorme repercusión mediática, por lo que frecuentemente debe informar a los pacientes sobre aspectos genéticos de la salud y la enfermedad, y se enfrenta a solicitudes de análisis y de consejo genético. Así, la práctica médica del siglo XXI exige un conocimiento adecuado de los principios de la Genética Humana, especialmente de aquellos relevantes en la etiopatogenia, el diagnóstico, el tratamiento y la prevención de las enfermedades

Este curso está dirigido a médicos y a otros licenciados interesados en actualizar sus conocimientos en Genética Humana. El programa lo integran una selección de temas divididos en dos grandes bloques:

- Fundamentos de estructura, función y análisis del material hereditario
- Genética Médica

## Datos de Interés:

### Número de plazas:

65, asignadas por orden de llegada de las solicitudes. La fecha límite de recepción de solicitudes es el 15 de enero de 2004.

### Lugar de celebración:

Facultad de Medicina,  
Universidad de Castilla-La Mancha  
Avda. de Almansa, s/n  
02006 Albacete

### Inscripción:

150 €

### Información e inscripciones:

D. José Antonio Pérez  
Facultad de Medicina,  
Universidad de Castilla-La Mancha  
Avda. de Almansa, s/n  
02006 Albacete  
Telf: 967 599 200 Ext: 2978  
Fax: 967 599 204  
E-mail: joseantonio.perez@uclm.es  
<http://seg.umh.es>

### Organiza:



### Colaboran:



Sociedad de Medicina  
y Cirugía de Albacete



Colegio de Médicos  
de Albacete

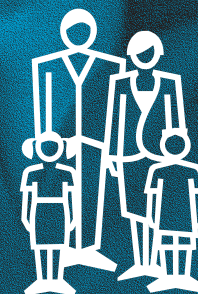
**AB** Applied  
Biosystems

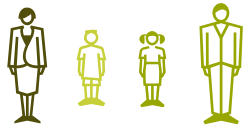
## 1<sup>er</sup> curso de Genética Humana

Del 22 al 24 de enero  
de 2004

Facultad de Medicina  
Albacete

### Organiza:





## 1<sup>er</sup> curso de Genética Humana

### Objetivos:

1. Actualizar conceptos fundamentales en el campo de la Genética Humana, incluyendo aspectos tradicionalmente poco desarrollados en la formación genética en medicina, como la genética y evolución de las poblaciones humanas, la genética del comportamiento o la genética del desarrollo.
2. Analizar los avances producidos en el diagnóstico y tratamiento de las enfermedades genéticas.
3. Estudiar el papel que desempeñan los genes en la etiología de patologías que afectan a distintos sistemas orgánicos, seleccionadas principalmente por su prevalencia (hipercolesterolemia familiar, cáncer, retraso mental de origen genético, etc.), o por constituir paradigmas que ilustran conceptos relevantes de la Genética Médica (hemoglobinopatías, enfermedades debidas a expansión de trinucleótidos, etc.).



### Programa:

#### I.- FUNDAMENTOS

##### Jueves, 22 de enero de 2004

- 15:00 h. Recogida de la documentación.  
15:45 h. Bienvenida.  
16:00 h. Concepto de herencia. Patrones de herencia mendelianos. Genes y cromosomas.  
**Nicolás Jouve de la Barreda**  
Dpto. de Genética. Universidad de Alcalá de Henares
- 17:00 h. Estudio de los genes en las familias humanas. Alteración de los patrones de herencia monogénica.  
**Rosa de Frutos Illán**  
Dpto. de Genética, Universidad de Valencia
- 18:00 h. Café.  
18:30 h. ¿Cómo se ejecuta el mensaje contenido en los genes?  
**José Antonio Fernández Pérez**  
Área de Genética, Universidad de Castilla-La Mancha
- 19:30 h. Anatomía molecular del genoma humano.  
**Julio Escribano Martínez**  
Área de Genética, Universidad de Castilla-La Mancha

##### Viernes, 23 de enero de 2004

- 08:30 h. Susceptibilidad genética a la enfermedad: epidemiología genética.  
**Joan Fibla Palazón**  
Dpto. de Ciencias Médicas Básicas, Universidad de Lleida
- 09:30 h. Genética y comportamiento: ¿azar o necesidad?  
**María Dolores Ochando González**  
Dpto. de Genética, Universidad Complutense de Madrid
- 10:30 h. Patología genética: el paradigma de las hemoglobinopatías.  
**Joan Fibla Palazón**  
Dpto. de Ciencias Médicas Básicas, Universidad de Lleida
- 11:30 h. Café.  
12:00 h. Técnicas moleculares y citogenéticas al servicio del diagnóstico genético  
**Mercedes Robledo**  
Grupo de Cáncer Endocrino Hereditario, Centro Nacional de Investigaciones Oncológicas, Madrid
- 13:00 h. Los genes en las poblaciones humanas: la evolución humana bajo la perspectiva del genoma  
**Luis Serra Camo**  
Dpto. de Genética, Universidad de Barcelona

#### II.- GENÉTICA MÉDICA

- 16:00 h. ¿Cómo se identifican los genes patológicos?  
**Gemma Marfany Nadal**  
Dpto. de Genética, Universidad de Barcelona

- 17:00 h. Genética forense y los polimorfismos de ADN: aplicaciones judiciales de la genética.  
**Begoña Martínez Jarreta**  
Dpto. de Anatomía Patológica, Medicina Legal y Forense, Universidad de Zaragoza
- 18:00 h. Café.  
18:30 h. Hipercolesterolemia familiar  
**Miguel Pocoví Miera**  
Dpto. de Bioquímica y Biología Molecular, Universidad de Zaragoza
- 19:30 h. Distrofias retinianas hereditarias  
**Roser González-Duarte**  
Dpto. de Genética, Universidad de Barcelona

##### Sábado, 24 de enero de 2004

- 09:00 h. Retraso mental de causa genética  
**Francisca Ballesta**  
Servicio de Genética, Hospital Clínico y Provincial, Barcelona
- 10:00 h. Neurogenética: enfermedades debidas a la expansión de trinucleótidos.  
**Francisco Palau**  
Laboratorio de Genética y Medicina Molecular, Instituto de Biomedicina. CSIC, Valencia
- 11:00 h. Café.  
11:30 h. Oncogenética: bases genéticas del cáncer.  
**Javier Benítez Ortíz**  
Dpto. de Genética Humana. Centro Nacional de Investigaciones Oncológicas, Madrid
- 12:30 h. De los genes a la forma humana: malformaciones de origen genético durante el desarrollo embrionario.  
**David Bueno Torrens**  
Dpto. de Genética, Universidad de Barcelona
- 16:00 h. Consejo genético  
**Luis A. Pérez Jurado**  
Dpto. de Ciencias Experimentales y de la Salud, Universidad Pompeu Fabra, Barcelona
- 17:00 h. Terapia génica: realidad actual y perspectivas de futuro.  
**Marta Izquierdo**  
Dpto. de Bioquímica y Biología Molecular, Universidad Autónoma de Madrid
- 18:00 h. Situación de la Genética Clínica en España.  
**Isabel Tejada Mínguez**  
Unidad de Genética, Hospital de Basurto, Bilbao
- 19:00 h. Clausura.