



## Coordinador

**Dr. ANTONIO MIGUEL POYATOS ANDÚJAR**

Especialista en Análisis Clínicos.

Responsable de las consultas de Asesoramiento Genético en Cáncer Hereditario y de Asesoramiento Genético Prenatal.

Hospital Universitario San Cecilio (Granada).



SEMINARIO ONLINE ACREDITADO

# Interpretación de informes genéticos en poliquistosis renal autosómica dominante

PATROCINADO POR:



OPSA/0719/JIN/1402

PATROCINADO POR:



Solicitada la acreditación a la Comisión de Formación Continua del Sistema Nacional de Salud y al Consejo Catalán de Formación Continua de las Profesiones Sanitarias


La **poliquistosis renal autosómica dominante (PQRAD)** es la **enfermedad renal hereditaria más frecuente**. Su prevalencia estimada es de 1 cada 800 personas. Los pacientes con PQRAD constituyen entre un 6 y un 10%, aproximadamente, de la población en diálisis o trasplante renal. Se caracteriza por la progresiva aparición de quistes renales que suelen conducir a la enfermedad renal crónica terminal (ERCT), generalmente en la edad adulta. Se trata de una enfermedad se asocia a otras manifestaciones sistémicas tales como: hipertensión arterial, aneurismas intracraneales, poliquistosis hepática, anomalías valvulares y quistes en otros órganos.

La PQRAD se hereda de manera autosómica dominante. **Aproximadamente el 90% de las personas con PQRAD tienen un padre afectado**. El otro 10% de los casos de PQRAD se producen por la mutación espontánea de uno de los genes implicados en la enfermedad sin antecedentes familiares (*de novo*). **Cada hijo de un individuo afectado tiene un 50% de probabilidad de heredar la variante patógena**.


Los avances en el conocimiento de la fisiopatología y los mecanismos moleculares de la enfermedad, así como la mayor accesibilidad a los estudios genéticos, están permitiendo un **nuevo abordaje del diagnóstico, del manejo de la enfermedad y de su pronóstico**. El auge de la tecnología de secuenciación masiva en paralelo, más conocida como **NGS (Next Generation Sequencing)**, está permitiendo extender el uso de la genética a un mayor número de pacientes. **El diagnóstico genético es de especial interés** en el contexto del trasplante renal para descartar la enfermedad en los potenciales donantes vivos, para casos neonatales y para casos esporádicos o de presentación atípica. El diagnóstico genético permite ofrecer un diagnóstico prenatal o preimplantacional en familias con casos severos de la enfermedad para evitar su transmisión a la descendencia.

**El rápido avance de la Genética** y su imparable penetración en la práctica clínica cotidiana **hace necesario al clínico no especializado comprender conceptos y detalles** que le permitan interpretar estos resultados correctamente, lo que justifican la realización de esta actividad formativa.


## Objetivos




**Conocer las indicaciones actuales de uso de los estudios genéticos.**



**Entender el valor de la Genética en la predicción de la rápida progresión en la PQRAD.**



**Conocer la terminología adecuada para expresar los cambios genéticos y su relación con la enfermedad.**



**Analizar casos prácticos para la interpretación de los resultados de los estudios genéticos en la PQRAD.**

## Temario

### ▶ CONCEPTOS TEÓRICOS:

- Diagnóstico y Pronóstico.
- Asesoramiento genético.
- ¿Cómo abordamos el estudio en la PQRAD?
- Árboles genealógicos y su utilidad.
- El lenguaje de la genética. Código genético.
- Tipos de mutaciones génicas. Consecuencias funcionales.
- Frecuencia de mutaciones en PQRAD.
- Clasificación y análisis de variantes.
- Bases de datos y registros.
- Informes.

### ▶ CASOS PRÁCTICOS: ejemplos de interpretación de variantes.

## Acreditación

Se ha solicitado para el presente programa de formación la acreditación por la **Comisión de Formación Continuada del Sistema Nacional de Salud (SNS)** y el **Consejo Catalán de Formación Continuada de las Profesiones Sanitarias**.

Para la obtención de los créditos correspondientes, se habilitará en la propia web del programa una zona específica donde se encontrará el formulario para responder de manera rápida y sencilla al test de evaluación correspondiente. **Para hacerse acreedor al correspondiente diploma acreditativo, será preciso responder correctamente al 80% de las preguntas formuladas en la prueba de evaluación.**

Periodo de realización del curso: del 15 de octubre de 2019 al 14 de octubre de 2020

## Cómo acceder al programa

- Entre en la página web [www.formacionpqrاد.com](http://www.formacionpqrاد.com)
- Si usted ha realizado anteriormente otra actividad formativa en este portal, puede acceder al mismo utilizando el mismo usuario y contraseña, entrando como usuario registrado.
- Si usted es un nuevo usuario, para acceder por primera vez a los contenidos deberá registrarse previamente. En la pantalla de registro, cumplimente los datos personales y escoja su contraseña personal, que será la que podrá utilizar desde este momento para acceder a todos los contenidos del portal.
- En el menú de contenidos del portal introduzca la palabra clave establecida para acceder a este programa:

**Palabra clave: INTERPRETACION**