

## Presentación

Motivados por la buena acogida que tuvo la primera edición del curso, nos hemos animado a hacer esta segunda reunión.

Ahora, el objetivo principal es profundizar en la etiología, el diagnóstico, el tratamiento y la prevención de las hipoacusias genéticas.

Hemos incluido en el programa una sesión donde se describirá el estado actual de la implementación del catálogo común de pruebas genéticas del Sistema Nacional de Salud en el ámbito de la otorrinolaringología.

Y, por último, contaremos con la presencia del Dr. Rubén Polo, que describirá el procedimiento pionero del tratamiento genético en el gen *OTOF*.

**8:00 PRESENTACIÓN DEL CURSO:** Dr. Alfonso Torrego, Dr. Miquel Quer, Dra. Adriana Lasa.

### **8:30 Sesión 1. GENÉTICA CLÍNICA, DIAGNÓSTICO MOLECULAR Y ASESORAMIENTO GENÉTICO EN LAS HIPOACUSIAS NEUROSENSORIALES**

- **Integración del estudio genético en la práctica clínica diaria del otorrinolaringólogo.** Dra. M<sup>a</sup> del Prado Venegas, Servicio de ORL, Hospital Sant Pau.
- **Actualización y retos en el diagnóstico genético de los pacientes con hipoacusias neurosensoriales (HNS).** Dra. Adriana Lasa, Servicio de Genética, Hospital Sant Pau.
- **Asesoramiento genético reproductivo en hipoacusias.** Dra. Anna Abulí, Servicio de Genética, Hospital Sant Pau.

**Discusión 10min**

### **10:00 Sesión 2. IMPLEMENTACIÓN DE LA MEDICINA PERSONALIZADA Y DE PRECISIÓN EN CATALUÑA**

Dra. Pilar Mur, Medicina de Precisión, Área Asistencial CatSalut.

**Pausa – café (10:30 a 11:00)**

### **11:00 Sesión 3. APLICACIÓN DEL ESTUDIO GENÉTICO EN EL DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO DE LAS HIPOACUSIAS NEUROSENSORIALES.**

- **Aportación de la Genética en el manejo de las HNS.** Dr. César Orús, Servicio de ORL, Hospital Sant Pau.
- **Opciones de tratamiento de la HNS genéticas.** Dr. Albert Pujol, Servicio de ORL, Hospital Sant Pau.
- **Genética de las malformaciones del oído interno.** Dra. Júlia de Juan, Servicio de ORL, Hospital Sant Pau.
- **Correlación genotipo-fenotipo en el Síndrome de Usher.** Dra. Sabina Luna, Servicio de Oftalmología, Hospital Sant Pau.

**Discusión 10min**

### **13:00 Sesión 4. TERAPIA GÉNICA: TRATAMIENTO DE LA MUTACIÓN DEL GEN *OTOF*.**

Dr. Rubén Polo, Jefe de Sección de Otolología y Cirugía de la Base del Cráneo, Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid.

**13:45 Clausura de la Jornada.**

## Diseño y realización del curso

Servicio Genética  
Servicio ORL

## Profesores

**Anna Abulí.** Servicio de Genética. Hospital Sant Pau.  
**Júlia de Juan.** Servicio ORL. Hospital Sant Pau.  
**Adriana Lasa.** Servicio Genética. Hospital Sant Pau.  
**Sabina Luna.** Servicio de Oftalmología. Hospital Sant Pau.  
**Pilar Mur.** Medicina de Precisión. Área Asistencial CatSalut.  
**César Orús.** Servicio ORL. Hospital Sant Pau.  
**Rubén Polo.** Servicio ORL. Hospital Universitario Ramón y Cajal.  
**Albert Pujol.** Servicio ORL. Hospital Sant Pau.  
**Clara Serra.** Servicio Genética. Hospital Sant Pau.  
**Mª del Prado Venegas.** Servicio ORL. Hospital Sant Pau.

## Sede del curso

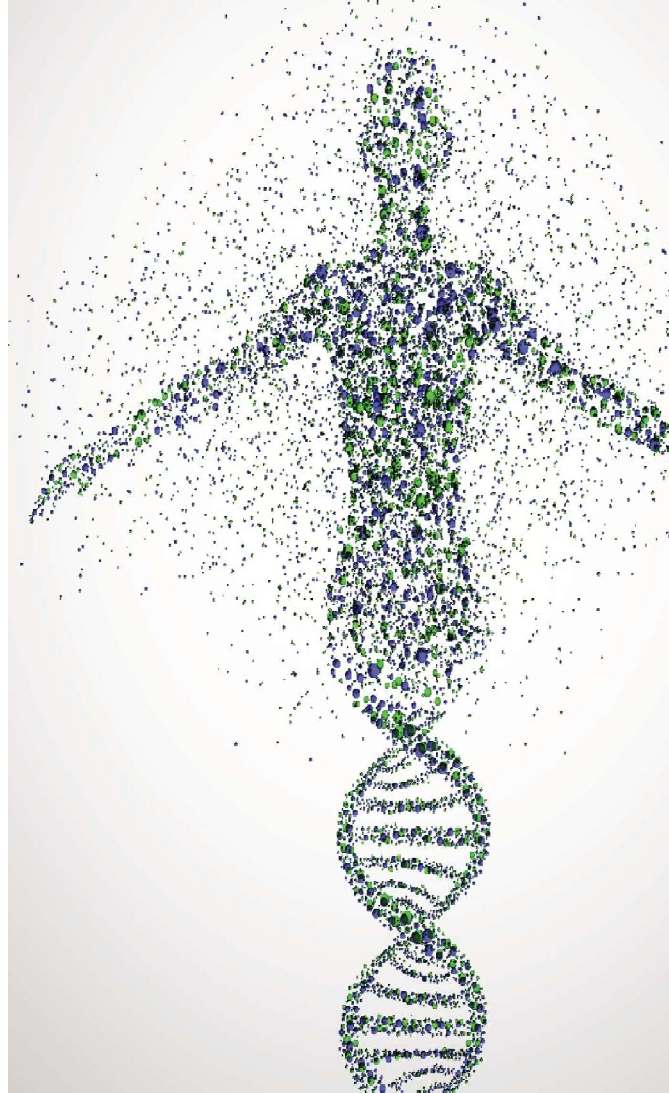
Salón de actos  
Planta tercera  
Hospital Sant Pau  
C/ Mas Casanovas 90. Barcelona

## Secretaría técnica / Inscripciones

**Teresa Illanes**  
Tel: 93 5537265  
Mail: [tillanes@santpau.cat](mailto:tillanes@santpau.cat)

**Inscripción obligatoria gratuita antes del 20 de octubre,** indicando:

- Nombre y apellidos
- Hospital/Institución/Empresa donde trabaja
- E-mail de contacto



**SANT PAU**  
Campus Salut  
Barcelona



Hospital de  
la Santa Creu i  
**Sant Pau**

## 2º CURSO DE HIPOACUSIAS NEUROSENSORIALES HEREDITARIAS: GENÉTICA, DIAGNÓSTICO MOLECULAR Y MEDICINA DE PRECISIÓN.

8 de noviembre 2024



Entidades colaboradoras



healthincode