

## Directores

**H. Brunner** (*Nijmegen, NETHERLANDS*)  
Department of Human Genetics Head. Radboud University Nijmegen Medical Centre. Radboud University.

**Giovanni Romeo** (*Bolonia, ITALY*)  
Professor of Medical Genetics - University of Bologna Medical School  
Director U.O. Genética Médica - Policlínico S.Orsola (Malpighi, Bologna)  
Director Investigación Genética Cáncer OMS

**Brunhilde Wirth** (*Cologne, GERMANY*).  
Director of Institute of Human Genetics at the University Hospital of Cologne.

# 22nd Course in MEDICAL GENETICS

## Profesorado de la sede central.

**W. Chen** (*Berlin, Germany*) | **H. Dietz** (*Baltimore, USA*) | **D. Donnai** (*Manchester, UK*) | **E. Eichler** (*Seattle, USA*) | **J. Flint** (*Oxford, UK*) | **T. Frebourg** (*Rouen Cedex, France*) | **J. Gecz** (*Adelaide, Australia*) | **H. Kazazian** (*Philadelphia, USA*) | **J. Lupski** (*Houston, USA*) | **E. Maestrini** (*Bologna, Italy*) | **A. Read** (*Manchester, UK*) | **A. Schenck** (*Cary NC, USA*) | **M. Speicher** (*Graz, Austria*) | **N. Tommerup** (*Copenhagen, Denmark*) | **D. Valle** (*Baltimore, USA*) | **V. van Heyningen** (*Edinburgh, UK*) | **G.J. van Ommen** (*Leiden, The Netherlands*).

## Directores del curso en Valladolid

**J. Francisco Martín Rodríguez.** Jefe del Servicio de Estadística de la Consejería de Sanidad. Junta de Castilla y León.

**Juan José Tellería Orriols.** Área de Pediatría y Laboratorio de Genética del Instituto de Biología y Genética Molecular (IBGM). Universidad de Valladolid.

## Profesores Invitados

**Carmen Ayuso** (Fundación Jiménez Díaz. Madrid)  
**Rogelio González** (Universidad de Salamanca)  
**Isabel Lorda** (Fundación Jiménez Díaz. Madrid)  
**M<sup>a</sup> José Trujillo** (Fundación Jiménez Díaz. Madrid)  
**Marta Rodríguez de Alba** (Fundación Jiménez Díaz. Madrid)  
**Carmen Ramos** (Fundación Jiménez Díaz. Madrid)  
**J. Francisco Martín** (Consejería de Sanidad. Junta de Castilla y León. Valladolid)  
**Mercedes Durán** (Instituto de Biología y Genética Molecular. Valladolid)  
**Eladio Velasco** (Instituto de Biología y Genética Molecular. Valladolid)  
**Ignacio del Castillo** (Hospital Ramón y Cajal de Madrid)  
**Isabel Fernández** (Instituto de Biología y Genética Molecular. Valladolid)  
**María Jesús Alonso** (Instituto de Biología y Genética Molecular. Valladolid)

@ INSCRIPCIÓN ON-LINE  
www.iecsycl.com/genetica09

## ORGANIZADORES



## COLABORADORES



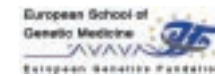
## AVALADO POR



## PATROCINADO POR



22nd Course in  
**MEDICAL GENETICS**  
5º curso híbrido de la ESGM en Valladolid  
Del 26 de Abril al 2 de Mayo de 2009



## Fechas

Del 26 de Abril al 2 de Mayo de 2009

## Lugar

Facultad de Medicina. 3ª Planta. Aula de Grados.  
Universidad de Valladolid.  
C/ Ramón y Cajal 7. Valladolid.

## Dirigido a

Licenciados en Medicina, Biología, Farmacia y otras carreras afines.  
El temario es apropiado y de interés tanto a estudiantes de tercer ciclo como a profesionales.

## Número de horas formativas

El curso se desarrollará en 46 horas lectivas.

## Formato del Curso Híbrido de la ESGM

### Mañanas

La asistencia a estos cursos se realizará en directo mediante videoconferencia (webcasting) en el Centro Satélite Autorizado (CSA) de Valladolid.

En cada CSA, se asistirá a las conferencias de la ESGM en la sede central de Bertinoro (Italia) y a la posterior discusión de las sesiones.

Para conseguir la máxima interactividad durante estas sesiones, se recogerán las preguntas de los estudiantes que serán enviadas por e-mail a los profesores de la ESGM. Las respuestas y comentarios se realizarán en directo vía webcast.

### Tardes

Talleres con profesorado propio en grupos reducidos, sobre temas relacionados con los tratados en las sesiones matinales. Estos talleres serán organizados por el CSA de

## Matrícula

200 € (incluye comidas de trabajo)

## Inscripción On-line

[www.iecscyl.com/genetica09](http://www.iecscyl.com/genetica09)

## Secretaría e Información en

Instituto de Estudios de Ciencias de la Salud de la Salud de Castilla y León  
Parque de Santa Clara s/n  
42002 Soria  
Tf: 975 232677  
FAX 975 233227  
Email: [informacion@iecscyl.com](mailto:informacion@iecscyl.com)

## programa

### Sunday, April, 26.

Introduction to Medical Genetics

#### Morning Session

08:30 **G. Romeo** Commemoration of V.A. McKusick and overview of the course.  
09:00 **D. Donnai** Medical genetics today.  
09:45 **A. Read** Process of disease gene discovery-monogenic disorders.  
10:30 **Coffee Break.**  
11:00 **H. Dietz** Marfan disease as paradigm for the transition from medical genetics to genetic medicine.  
11:45 **H. Brunner** Genotypes and phenotypes.  
12:30 Questions from students on morning lectures.  
13:00 **Lunch break.**

#### Afternoon session

15:00 workshops.  
16:15 **Coffee break.**  
16:30 workshops.

### Monday, April, 27

Cytogenetics and Clinical Genetics

#### Morning Session

08:30 **M. Speicher** Cytogenetic techniques.  
09:30 **H. Brunner** Chromosomal syndromes.  
10:15 **Coffee Break.**  
10:45 **D. Donnai** Genetic counseling.  
11:30 **T. Frebourg** Inherited forms of cancer: from molecular basis to clinical management.  
12:15 Questions from students on morning lectures.  
13:00 **Lunch break.**

#### Afternoon session

15:00 workshops.  
16:15 **Coffee break.**  
16:30 workshops.

### Tuesday, April 28

Model Systems and Technology

#### Morning Session

08:30 **V. van Heyningen** Making eyes: development and disease in organs of extreme perfection.  
9:30 **J. Flint** Mouse models for neuropsychiatric disorders.  
10:15 **Coffee Break.**  
10:45 **H. Kazazian** The thalassemia model.  
11:30 **W. Chen** Massive sequencing.  
12:15 Questions from students on morning lectures.  
13:00 **Lunch Break.**

#### Afternoon session

15:00 workshops.  
16:15 **Coffee break.**  
16:30 workshops.

### Wednesday, April 29

Therapy and Ethical Issues

#### Morning Session

08:30 **G.J. van Ommen** Duchenne muscular dystrophy.  
09:30 **B. Wirth** Spinal muscular atrophy: from gene to therapy.  
10:30 **Coffee Break.**  
11:00 **J. Lupski** t.b.d.  
11:45 **G.J. van Ommen** Ethical and societal aspects of genomics.  
12:15 Questions from students on morning lectures.  
13:00 **Lunch Break.**

#### Afternoon Session

15:00 Concurrent workshops.  
16:15 **Coffee break.**  
16:30 Concurrent workshops.

### Thursday, April 30

Neurogenetics and Complex Genetic Disorders

#### Morning Session

08:30 **E. Maestrini** Complex traits.  
09:30 **N. Tommerup** Mendelian cytogenetics: balanced chromosomal rearrangements as a tool for identification of disease genes.  
10:15 **Coffee Break.**  
10:45 **J. Gecz** ARX spectrum disorders.  
11:30 **D. Valle** Schizophrenia.  
12:15 Questions from students on morning lectures.  
13:00 **Lunch Break.**

#### Afternoon session

15:00 workshops.  
16:15 **Coffee break.**  
16:30 workshops.

### Friday, May 1

New Approaches in Medical Genetics

#### Morning session

8:30 **E. Eichler** t.b.d.  
9:30 **V. van Heyningen** Long distance gene regulation  
10:15 **Coffee Break.**  
10:45 **H. Kazazian** t.b.d.  
11:30 **J. Lupski** t.b.d.  
12:15 Questions from students on morning lectures.  
13:00 **Lunch break.**

#### Afternoon session

15:00 workshops.  
16:15 **Coffee break.**  
16:30 workshops.

### Saturday, May 2

Genetics of Mental Retardation, in collaboration with the FP7 Cherish Project

#### Morning session

8:30 **N. Tommerup** Genetic dissection of comorbidity in brain disorders.  
9:30 **J. Gecz** Capitalising on genomics to understand the genetics and biology of (primarily X-Linked) learning disability.  
10:15 **Coffee break.**  
10:45 **E. Eichler** CNV in evolution and disease.  
11:30 **A. Schenck** Drosophila as a model for mental retardation.  
12:15 Questions from students on morning lectures.  
13:00 **Clausura.**

## seminarios tardes

**Carmen Ayuso** (Fundación Jiménez Díaz, Madrid)

Consejo Genético en enfermedades de inicio en la edad adulta. Farmacogenética

**Mercedes Durán** (Instituto de Biología y Genética Molecular, Valladolid)  
Genética del Cáncer. Cáncer Hereditario

**Rogelio González** (Universidad de Salamanca)

Epigenética y enfermedad. Genes, proteínas y nuevas estrategias terapéuticas

**Isabel Lorda / M<sup>a</sup> José Trujillo** (Fundación Jiménez Díaz, Madrid)  
Infertilidad

**Isabel Lorda / Marta Rodríguez De Alba** (Fundación Jiménez Díaz, Madrid)

Revisión de síndromes más frecuentes. Casos reales de citogenética, ¿cómo los resolvemos?

**J. Francisco Martín** (Consejería de Sanidad, Junta de Castilla y León, Valladolid)  
Algunos ejemplos de análisis estadístico con lápiz y papel.

**Carmen Ramos** (Fundación Jiménez Díaz, Madrid)

Estado actual del Diagnóstico Prenatal. Comportamiento de la translocaciones humanas (Taller práctico)

**Marta Rodríguez De Alba** (Fundación Jiménez Díaz, Madrid)

Realidades y futuro del Diagnóstico Prenatal No Invasivo (DPNI) en ADN fetal presente en sangre periférica materna.

**M<sup>a</sup> José Trujillo** (Fundación Jiménez Díaz, Madrid)

Diagnóstico Molecular de las Displasias Oseas

**Eladio Velasco** (Instituto de Biología y Genética Molecular, Valladolid)

Splicing y enfermedad

Y 4 MÁS POR DETERMINAR