

# ► 2do Curso de Secuenciación masiva en Clínica Hematológica

Laboratorio de Citometría y Biología Molecular  
Depto Básico de Medicina  
Hospital de Clínicas  
Facultad de Medicina. UdelaR

## El curso está dirigido:

- Médicos hematólogos, residentes y posgrado en Hematología
- Licenciados en Biología y/o Bioquímica
- Bioquímicos Clínicos
- Licenciados en Laboratorio Clínico
- Estudiantes de posgrado (PEDECIBA, PRO.IN.BIO)

## Objetivos

- Este curso tiene como objetivo brindar conocimientos básicos de la tecnología de secuenciación masiva (NGS) y sus aplicaciones, con énfasis en la aplicación clínica para el diagnóstico de neoplasias hematológicas.

## Modalidad

- Clases teóricas presencial
- Práctico y taller

## Lugar

- Hospital de Clínicas. Salón de clase piso 11 y Área de Medicina Genómica Piso 15 Ala Oeste.

## Fechas y carga horaria

- Inicio: 21/10/2024
- Teórico: 15 horas
- Práctico: 10 horas

## Coordinación Curso

- Dra- Ana Inés Catálan
- Dra. Carolina Ottati
- Dra. Sofía Grille

## Docentes

- Dra. Ana Inés Catalán
- Dra. Carolina Ottati
- Dra. Sofía Grille
- Dra. María Noel Spangenberg
- Dra. Lucía Spangenberg
- Dra. Camila Simoes
- Dr. Alfonso Cayota
- Dra. Nora Artagaveytia
- Otros Invitados nacionales y extranjeros

## 21/10. Fundamentos de la secuenciación masiva

14:00 – 14:10      Presentación. Introducción al curso. Sofía Grille

14:10 – 15:10      Introducción a la Secuenciación masiva y su impacto. Conceptos básicos, plataformas. Ana Inés Catalán.

Break

15:30 – 16:15      Plataforma Illumina: Características, Química, equipamientos disponibles. Elena Fernandez

16:15 – 17:00      Plataforma Ion Torrent: Características, Química, equipamientos disponibles. Pablo Smircich

## 22/10. Aplicación de las tecnologías basadas en NGS

14:00 – 14:40      Secuenciación de paneles de genes: concepto, estrategia de diseño, paneles. Personalizados y, comerciales recursos para el diseño de paneles personalizados, preparación y calidad de librerías. Carolina Ottati

14:40 - 15:10      Secuenciación de exoma clínico. Juan Martín Marques

### **23/10 Análisis de datos**

14:00 – 14:40 Conceptos básicos de análisis bioinformático. Métricas de Secuenciación. Análisis y filtrado de variantes. Camila Simoes. Lucía Spangenberg

16:15- 17:00 Interpretación y clasificación de variantes. Alfonso Cayota. Nora Artagaveytia

### **24/10 NGS en la Clínica Hematológica- Neoplasias Mieloides**

14:00-14:45 NGS en Leucemia Aguda Mieloide y Síndromes Mielodisplásicos. Sofia Grille

Break

15:30- 16:00 Análisis de Casos Clínicos

### **25/10 NGS en la Clínica Hematológica - Neoplasias Linfoides**

14:00 -14.20 Introducción clínica. Síndromes Linfoproliferativos. Sabrina Ranero

14:30 – 15:30 NGS en Leucemia Linfoide Crónica y LNH.

Break

16:00-16:30 Introducción Clínica. Leucemia Aguda Linfoblástica. Matilde Boada

16:30- 17:00 NGS en Leucemia Aguda Linfoblástica. Experiencia Centro Hospitalario Pereira Rossell. Lucía D'Andrea

### **26/10 NGS en la clínica hematológica - Neoplasias Hereditarias**

14:00 - 14:45 Estudio de las neoplasias Hereditarias Mieloides. Paneles, Exoma. María Noel Spangenberg.

14:45-15:00. ¿Cuál es el mejor material para estudio de línea germinal?. Experiencia en cultivo fibroblastos y obtención de material genético. Lucía Vázquez

Break

15.30 – 16:30 Taller de discusión de Casos Clínicos.

**Workshop Preparación de Librería y secuenciación. Fecha a confirmar.**

**Clase de puesta en común de workshop- Fecha a confirmar.**

## **Evaluación**