

## Presentación:

La hipoacusia es el trastorno sensorial más frecuente en el ser humano. En los países desarrollados entre el 60-70% de las hipoacusias neurosensoriales tienen una causa genética, lo que supone que el estudio genético de las mismas presenta un alto rendimiento diagnóstico, siendo su realización altamente recomendable.

Estos tipos de estudios aportan muchos beneficios, entre ellos evitar la realización de pruebas innecesarias, así como ayudar a prever la evolución y el pronóstico de la enfermedad.

La identificación de una predisposición genética a desarrollar una hipoacusia permite realizar un asesoramiento genético en la familia, aportando múltiples ventajas, tanto para los individuos sanos como para los que ya presentan la enfermedad.

El presente curso planteará el estado actual del estudio genético de las hipoacusias neurosensoriales idiopáticas.

**8:00** Presentación de la Jornada

### **8:10 Sesión 1. INTRODUCCIÓN A UNA UNIDAD DE HIPOACUSIA NEUROSENSORIAL GENÉTICA (HNSG):**

· **Lo que un genetista debe saber de las hipoacusias neurosensoriales.** Dr. César Orús, Servicio de ORL, Hospital Sant Pau.

· **Lo que un otorrinolaringólogo debe saber de genética.** Dra. Laura Alías, Área de Genómica Clínica, Hospital Sant Pau.

· **Características de la Hipoacusia neurosensorial hereditaria.** Dra. Júlia de Juan, Servicio de ORL, Hospital Sant Pau.

· **Patología vestibular (vértigo) con implicación genética.** Dr. Albert Pujol, Servicio de ORL, Hospital Sant Pau.

Discusión 10 min

**9:40 Sesión 2. CÓMO REALIZAR EL DIAGNÓSTICO MOLECULAR DE LA HNSG NEUROSENSORIAL** Dra. Adriana Lasa, Servicio de Genética, Hospital Sant Pau.

**10:15 Sesión 3. GENOTIPADO DE LA VARIANTE m.1555A>G (GEN *MT-RNR1*) PARA PREVENIR LA OTOTOXICIDAD POR AMINOGLUCÓSIDOS.** Dr. Pau Riera, Servicio de Farmacia, Hospital Sant Pau.

Pausa – café (10:45 a 11:30)

**11:30 Sesión 4. PROTOCOLO PARA EL ESTUDIO DE LA HNSG EN EL HOSPITAL SANT PAU: NUESTRA EXPERIENCIA EN LOS ÚLTIMOS CUATRO AÑOS.** Dra. M<sup>a</sup> del Prado Venegas, Servicio de ORL, Hospital Sant Pau.

**12:00 Sesión 5. FUNDAMENTOS DEL ASESORAMIENTO GENÉTICO: HISTORIA FAMILIAR, RIESGO DE RECURRENCIA Y PRÁCTICA CLÍNICA.** Dra. Clara Serra, Servicio de Genética, Hospital Sant Pau.

**12:30 Sesión 6. MEDICINA DE PRECISIÓN: NUEVAS TERAPIAS EN EL SINDROME DE USHER.** Dr. José María Millán, Hospital La Fe, Valencia.

**13:30** Clausura de la Jornada.

**Diseño y realización del curso HSP:**

Júlia de Juan  
Adriana Lasa  
César Orús  
M.P. Venegas

**Profesores:**

Laura Alías. Servicio Genética.  
Júlia de Juan. Servicio ORL.  
Adriana Lasa. Servicio Genética.  
José María Millán. Hospital La Fe, Valencia.  
César Orús. Servicio ORL.  
Albert Pujol. Servicio ORL.  
Pau Riera. Servicio Farmacia.  
Clara Serra. Servicio Genética.  
M<sup>a</sup> del Prado Venegas. Servicio ORL.

**Sede del curso:**

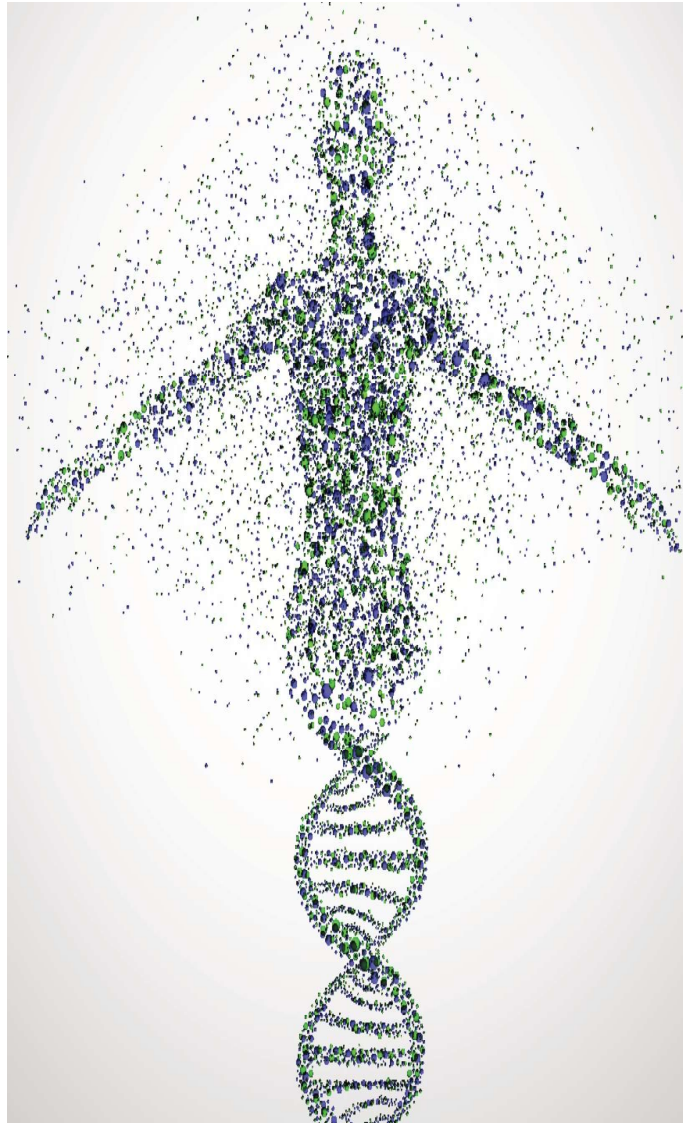
Salón de actos  
Planta tercera  
Hospital Sant Pau  
C/ Mas Casanovas 90. Barcelona

**Secretaría técnica / Inscripciones:**

Teresa Illanes  
Tf: 93 5537265  
Mail: tillanes@santpau.cat

Inscripción obligatoria gratuita antes del 3 de Abril,  
indicando :

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



**1er CURSO DE HIPOACUSIAS  
NEUROSENSORIALES HEREDITARIAS:  
GENÉTICA, DIAGNÓSTICO MOLECULAR Y  
MEDICINA DE PRECISIÓN**

**14 de abril de 2023**



Entidades colaboradoras

