



Curso Superior de Genética aplicada a las Epilepsias

TEMARIO

Introducción Genética y Epilepsia.

Conocimientos básicos en genética clínica.

Métodos diagnósticos asociados a Epilepsias Genéticas.

Flujograma de Evaluación Genética Molecular e Interpretación de estudios.

Genética aplicada a la Clínica.

Genética y Malformaciones del desarrollo Cortical en Epilepsia.

Tratamientos Personalizados y Medicina de Precisión.

Investigación Traslacional y Desarrollo de Nuevas Terapias.

Aspectos Éticos .

Carga horaria 250 hs.

Frecuencia :

2 asincrónicos por semana =8 temas al mes

1 sincrónicos por mes. Miércoles 18 hs. Presentación Caso Clínico

Inicio: 12 de Mayo 2025

Finalización 22 de Agosto 2025

Duración 4 meses

Examen final con modalidad elección múltiple.

Docentes invitados: (Orden Alfabético) Profesionales especializados en Genética Médica, Biología Molecular, Neuropediatría, Neurología de Adultos, Epileptólogos, Neurogenetistas.

Nacionales:

Dra Marina Aberastury, Dr Guillermo Agosta, Dra Mariana Bendersky, Dr Roberto Caraballo, Dra Carla Chicco, Dra. María Carolina Dalmaso, Dr Espeche Aberto, Dra Marina Laura Garcia de Rosa, Biólogo Molecular Matias Juanes, Dr Marcelo Kauffman, Dra Silvia Kochen, Dra Julieta de Victor, Dra Valeria Muro, Dra Gabriela Obregon, Dr Juan Pablo Princich, Dra Gabriela Reyes Valenzuela, Dra Marina Serra, Dr Ignacio Sfaello, Dra Lucía Vago, Dra Cecilia Vazquez, Dra Patricia Vega, Dra Mariana Vila.



Extranjeros:

Dr. Ángel Aledo (España), María Acosta (USA), Dr. Juan Pablo Appendino (Canada)
Iscia Cendes (Brasil), Rikke Moller (Dinamarca), Sebastian Ortiz (Colombia
-Dinamarca) Ruth Ottman (USA), Eduardo Perez (Chile), Denia Ramirez (USA).

Destinado a:

- Médicos clínicos, neurólogos, neuropediatras, neurocirujanos , genetistas, bioquímicos, bioinformáticos, biólogos moleculares, biotecnólogos y profesionales profesionales que se desempeñen en el área de Neurociencias.
- Estudiantes de dichas disciplinas.

Clases de 30-40 minutos

Contacto: curso.enys.geneticayepilepsia@gmail.com

Curso Superior de Genética aplicada a las Epilepsias.

PRESENTACIÓN Y MARCO INSTITUCIONAL

La propuesta de 4 meses de duración de modalidad virtual, tiene como objetivo principal la formación de profesionales del área de la Salud en la interpretación de análisis genéticos, comprensión de los mecanismos genéticos que provocan epilepsia, incluyendo mutaciones y variantes genéticas implicadas y reconocer la importancia del reconocimiento de condiciones neurológicas con trastornos del neurodesarrollo y epilepsia de etiología genética y su impacto en el manejo de paciente y sus comorbilidades.

ANTECEDENTES

La oferta académica para la formación en Genética y Epilepsia se encuentra limitada a Jornadas, actividades en congresos, actividades hospitalarias (concurrencias y rotaciones en servicios de neurociencias y genética) y a algunos cursos de menor duración.



FUNDAMENTACIÓN

La propuesta de creación del Curso Superior en Genética aplicada a las Epilepsias, se basa fundamentalmente en que la epilepsia es la enfermedad neurológica de mayor prevalencia. Se estima que alrededor de 65 millones de personas tienen diagnóstico de Epilepsia en todo el mundo (Ngugi AK, Bottomley C, Kleinschmidt I, Sander JW, Newton CR. Estimation of the burden of active and life-time epilepsy: a meta-analytic approach. *Epilepsia*. 2010; 51(5):883-90). El 80% de los pacientes viven en países de ingresos bajos y medianos según reporte de la World Health Organization en 2019. Es necesario que los equipos de salud puedan dar respuesta a la demanda existente.

La epilepsia genética representa aproximadamente el 20% de todos los casos de epilepsia. Si bien los factores genéticos intervienen en muchos tipos de epilepsia, solo un pequeño porcentaje (alrededor del 1-2%) son epilepsias monogénicas, es decir, que son causadas por mutaciones en un solo gen. La mayoría de las epilepsias genéticas son complejas e involucran múltiples factores genéticos y ambientales.

Las mutaciones en genes específicos pueden afectar la excitabilidad neuronal, las conexiones sinápticas y los canales iónicos, todos ellos cruciales para el funcionamiento normal del cerebro. Entender estas mutaciones y cómo contribuyen a la epilepsia no solo mejora el conocimiento teórico, sino que también tiene implicaciones prácticas para su diagnóstico y tratamiento. Además, la genética permite explorar la posibilidad de terapias génicas, un área de investigación en rápido desarrollo con un enorme potencial terapéutico.

Resulta imprescindible la formación de profesionales universitarios de alto nivel académico y científico, entrenados en las metodologías de diagnóstico genético. La prevalencia de la epilepsia y los avances en genética hacen que estos temas sean de gran importancia tanto a nivel regional como global. En América Latina, existe una necesidad creciente de profesionales capacitados en estos campos debido a la alta incidencia de enfermedades neurológicas y la falta de especialistas en genética médica. Ampliar la oferta de programas educativos en genética y epilepsia puede ayudar a cerrar la brecha educativa en la región, proporcionando acceso a conocimientos avanzados y oportunidades de desarrollo profesional para estudiantes y profesionales de América Latina.



El equipo de trabajo integrante es de relevancia no solo a nivel nacional, sino internacional, con activa participación en congresos, jornadas y cursos. Esto ha permitido que el equipo se posicione como un centro de referencia en el tema.

Es de destacar que el Curso Superior en Genética aplicada a las Epilepsias será coordinada en sus ejes temáticos y docentes junto con otras dos instituciones científicas de Argentina de envergadura como lo son la Sociedad Argentina de Neurología Infantil (SANI) a través del Grupo de Trabajo de Genética y Epilepsia y la Liga Argentina de Lucha contra la epilepsia (LACE). Este esfuerzo en aunar criterios y decisiones es un paso hacia la integración de equipos a fin de dar visibilidad y acceso de esta información a la mayor cantidad de profesionales posibles a fines a la Epilepsia y Genética.

El grupo de Trabajo de Genética y Epilepsia de la SANI, se dedica a compartir información y discutir temas relacionados con la genética y la epilepsia, con el objetivo de mejorar el diagnóstico y tratamiento de estas condiciones.

La necesidad de realizar la propuesta en la modalidad virtual responde a una demanda que va en aumento y de la cual se obtuvieron resultados altamente satisfactorios basados en la experiencia en la Diplomatura Superior en Neurofisiología Clínica: Electroencefalografía y Video-Electroencefalografía y en la Diplomatura Superior en Epilepsia, Diplomatura Superior en Neuropsicología Clínica, La Diplomatura Superior en Cannabis y sus usos medicinales y la Maestría en Neurociencias.

DENOMINACIÓN DE LA PROPUESTA: Curso Superior en Genética aplicada a las Epilepsias.

Objetivos

1. **Comprender los Fundamentos de la Genética de la Epilepsia:** Proveer un conocimiento integral de cómo los factores genéticos influyen en la epilepsia.
2. **Aplicar los Principios Genéticos en el Diagnóstico de la Epilepsia:** Facilitar la transferencia de conocimientos teóricos a la práctica clínica y de investigación.
3. **Lectura crítica:** Promover la lectura crítica y la revisión continua para llevar a cabo una práctica clínica actualizada.
4. **Interdisciplinariedad:** Promover un enfoque interdisciplinario, involucrando conocimientos de neurología, genética, bioinformática y psicología.
 - Contribuir al manejo de los recursos disponibles en el ámbito de la Salud pública.
 - Contribuir a la difusión de las características de la enfermedad en la sociedad.



Aplicaciones Prácticas

1. **Diseño de Planes de Diagnóstico Personalizados:** Crear algoritmos de diagnóstico específicos basados en el perfil clínico y genético del paciente.
2. **Resolución de Casos Clínicos:** Analizar y resolver casos clínicos utilizando los conocimientos adquiridos.
3. **Colaboración en Proyectos de Investigación:** Participar en proyectos de investigación que busquen nuevos enfoques terapéuticos para la epilepsia.

Estos objetivos buscan proporcionar una formación completa y avanzada en la intersección entre genética y epilepsia, preparando a los estudiantes para enfrentar retos clínicos y de investigación con un enfoque basado en la genética y promover la lectura crítica y la revisión continua para llevar a cabo una práctica clínica actualizada

CARGA HORARIA TOTAL (expresada en horas): La carga horaria total es de 250 horas.



TEMARIO PRELIMINAR

MÓDULO 1: Epilepsia y Genética Conocimientos Básicos. 12 mayo 2025

Introducción a las Epilepsias Historia de terminología y clasificación. Dr. Espeche Alberto
 Historia de la genética y biología molecular. Dra. Valeria Muro
 Etiología de las epilepsias. Dra. Marina Aberastury

MÓDULO 2 Genética Conocimientos Básicos 19 mayo 2025

¿Cuándo indicar un estudio genético? Prácticas actuales en el diagnóstico genético.
 Dra. Iscia Cendes
 Conocimientos Básicos en Genética Clínica. Conceptos Basicos Genes y genomas, Herencia,
 Cromosomas, ADN y ARN, transcripción, traducción. Dra. Marina Serra
 Nomenclatura. Dra. Cecilia Vázquez

MÓDULO 3 Métodos Diagnósticos Asociados I 26 mayo 2025

Técnicas de estudio Cariotipo y utilidad clínica. Dra. Mariana Vila
 Técnica de estudio CMA Array y utilidad clínica. Dra. Julieta de Victor
 Técnica de PCR y Utilidad clínica. Dra. Cecilia Vazquez

Caso clínico integrador: 04 Junio 2025 18 hs. Dra Carla Chicco

MÓDULO 4 Métodos Diagnósticos Asociados II 09 junio 2025

Técnica Secuenciación de ADN, Paneles, exómica, genómica, trio. Dra. Garcia de Rosa Marina
 Limitaciones en la interpretación, requerimientos básicos, Panel vs Exoma. Matias Juanes

MÓDULO 5 Flujograma de Evaluación Genética 16 junio 2025

Perspectiva clínico genética de epilepsias de inicio neonatal. Dr Juan Pablo Appendino
 Perspectiva genética neurología adultos. María Carolina Dalmaso
 Asesoramiento Genético: ¿Con quién, cuándo y cómo? Dra Gabriela Obregón

MÓDULO 6 Genética Aplicada a la Clínica I 23 junio 2025

Encefalopatías Epilépticas y del Desarrollo. Dr. Roberto Caraballo
 Epilepsias Focales y Medicina de Precisión. Dr. Angel Aledo
 Epilepsias Generalizadas y Medicina de Precisión Dr Denia Ramirez Montealegre

MÓDULO 7 Genética Aplicada a la Clínica II 30 junio 2025 - 07 Julio 2025

Epilepsia en adultos: cuándo pensar en genética. Claves diagnósticas. Dr. Marcelo kauffman
 Reproduction and genetic causal attribution of epilepsy. Dr. Ruth Ottman
 Abordaje diagnóstico de las Microcefalias y su asociación a epilepsias. Dra Lucia Vago

Caso clínico integrador: 16 Julio 2025 18 hs. Dra Gabriela Reyes Valenzuela

MÓDULO 8 Genética y Malformaciones del Desarrollo Cortical. 21 julio 2025

Conceptos básicos de neuroanatomía. Dra. Mariana Bendersky
 Clasificación de MDC Neuroimágenes. Dr. Juan Pablo Princich
 Aproximación fenotípica de las MDC: Enfoque clínico genético. Dra. Patricia Vega

MÓDULO 9: Tratamiento Basados en la Genética. 28 julio 2025 - 04 Agosto 2025

Tratamientos Basados en la Genética. ¿A qué nos referimos con medicina de precisión?.
 Eduardo Perez Palma.
 Genetic-Based Treatments, Genetic Perspective in Epilepsies. Dr. Rikke Moller
 Epilepsias Complejas y Canalopatías. Fenotipos y Trayectorias Dr Sebastian Ortiz
 Medicina Traslacional Aplicada Neurociencias: Visión actual Dra. Acosta Maria

MÓDULO 10 Aspectos Éticos. 11 Agosto 2025

Ética en la genética clínica, Implicaciones de las pruebas genéticas. Dr. Guillermo Agosta.
 El Papel de la Genética en la Epilepsia: Ciencia al Servicio de la Clínica. Dra. Silvia Kochen

Caso clínico integrador final: 20 Agosto 2025 18hs.