

Producto 3.1

Programa de formación GHELP

PROYECTO GHELP

Impulsando la innovación en la detección precoz de la hipoacusia infantil en el espacio SUDOE: Hacia una medicina personalizada basada en herramientas genómicas de diagnóstico
SOE2/P1/E0751



Universidad
de Navarra



biodonostia
osasun ikerketa institutua
instituto de investigación sanitaria



Proyecto financiado por el Programa Interreg Sudoe
a través del Fondo Europeo de Desarrollo Regional (FEDER)

ÍNDICE

Página

1. Introducción.....	2
2. Agenda del Programa de formación GHELP.....	2
3. Imágenes del evento.....	11
4. Impacto del Programa: evaluación interna del alumnado y evaluación externa de los socios asociados del proyecto.....	12

1. INTRODUCCION

Los días **9 y 10 de enero de 2020**, la Universidad de Navarra (UN) organizó en Pamplona, en el edificio Bibliotecas del campus, la primera edición del Programa de formación GHELP. **El objetivo general de este evento fue la transferencia de conocimiento teórico - práctico sobre el diagnóstico genético de la pérdida de audición y la aplicación de tecnología de secuenciación masiva de genes (NGS) en dicho diagnóstico.**

Esta tecnología permite secuenciar de forma paralela millones de fragmentos de ADN. El programa fue impartido por miembros del equipo investigador de UN asignado al proyecto GHELP y por profesionales pertenecientes a varias de las entidades socias del proyecto como el Instituto de Salud Pública y Laboral de Navarra (Pamplona), Dreamgenics (Oviedo) y el Centro Hospitalar de Lisboa Central (Lisboa). (Para más información consultar la sección 2).

Durante el evento, se realizaron entre otras, sesiones formativas específicas sobre genética; audiolología infantil; tipos de hipoacusia; causas de hipoacusia genéticas y no genéticas; genética molecular de la hipoacusia; características de los programas de detección precoz de la hipoacusia en recién nacidos; ventajas y desventajas de la identificación de variantes mediante técnicas clásicas como la secuenciación Sangre/MI PA versus secuenciación masiva de segunda generación (NGS) y casos prácticos en el contexto del proyecto GHELP.

En cuanto a la metodología, el programa de formación se estructuró en sesiones teórico-prácticas impartidas en inglés que fueron documentadas en forma de presentaciones (PowerPoint ppt), informes y documentos. **La duración del programa fue de 20 horas.**

Los objetivos de aprendizaje establecidos para el alumnado fueron:

1. Adquisición de conocimientos sobre aspectos generales del diagnóstico genético de la hipoacusia.
2. Adquisición de conocimientos relacionados con la metodología de diagnóstico mediante NGS en un equipo MiSeq de Illumina.
3. Descripción de las herramientas en línea para el filtrado, anotación e interpretación de las variantes genéticas identificadas.
4. Descripción y confección de un informe clínico comprensible con la interpretación de los hallazgos genéticos y su contexto clínico.

El evento tuvo una gran acogida con la asistencia de más de 45 profesionales médicos de España y Portugal. A fin de conocer el impacto de este evento, la UN entregó a los asistentes un cuestionario de evaluación. El cuestionario fue cumplimentado por 28 de las 45 personas asistentes. (Para más información consultar la sección 3).

2. AGENDA DEL PROGRAMA DE FORMACIÓN GHELP

PROGRAMA DE FORMACIÓN EN EL DIAGNÓSTICO DE LA HIPOACUSIA DE ORIGEN GENÉTICO

Pamplona, 9 y 10 de enero del 2020
Ubicación: Aula Quirófano. Primera planta
Clínica Universidad de Navarra



El proyecto GHELP está cofinanciado por el Programa Interreg Sudoe a
través del Fondo Europeo de Desarrollo Regional (FEDER)

www.ghelp.eu



PROGRAMA DE FORMACIÓN GHELP

Jueves, 9 de enero del 2020

08:45 **Apertura de puertas**

Sesión 0 **Conceptos básicos sobre audición y genética**

09.00 Seminario sobre genética. *Ana Patiño*

10.00 Seminario sobre audiología infantil. *Alicia Huarte*

11.00 Seminario sobre programas de detección precoz de la hipoacusia en recién nacidos. *Manuel Manrique y María Ederra*

12.00 Visita al departamento de Audiología - Otorrinolaringología. *Alicia Huarte*

13.15 **Networking - Almuerzo**

Sesión 1 **Visión general del proyecto GHELP**

14:00 Descripción del proyecto GHELP: Impulsando la innovación en la detección precoz de la hipoacusia infantil en el espacio SUDOE: Hacia una medicina personalizada basada en herramientas genómicas de diagnóstico.
Manuel Manrique

Sesión 2 **Introducción a la hipoacusia, sus aspectos genéticos y el diagnóstico molecular**

14.30 Tipos de hipoacusia. Causas de hipoacusia genéticas y no genéticas. *Xavier Altuna*

15.00 Genética molecular de la hipoacusia. *Raquel Manrique*

15.45 **Networking - Café**



PROGRAMA DE FORMACIÓN

Jueves, 9 de enero del 2020

Sesión 3 Introducción a las técnicas de estudio molecular y genético

- 16.15 Ventajas y desventajas de la identificación de variantes mediante técnicas clásicas como la secuenciación Sangre/MI PA versus secuenciación masiva de segunda generación (NGS Next Generation Sequencing). *Gorka Alkorta*
- 16.30 Protocolo wet/drylab desarrollado e implementado en el proyecto GHELP para la identificación de variantes asociadas con la hipoacusia hereditaria. *Gonzalo Ordoñez y Gorka Alkorta*

Sesión 4 Protocolo teórico para uso del panel de genes de hipoacusia (proyecto GHELP)

- 17.15 Aplicación de técnicas de secuenciación basadas en NGS a los programas de detección precoz de la hipoacusia y al tratamiento de la hipoacusia. *Manuel Manrique*
- 17.45 Evaluación del caso de paciente con hipoacusia y estudio genético del caso. *Ana Patiño*

18:30 Cierre



PROGRAMA DE FORMACIÓN

Viernes, 10 de enero del 2020

Sesión 5 Protocolo práctico para uso del panel de genes de hipoacusia (proyecto GHELP)

- 08.30 Aspectos éticos del estudio. *Michel Mondain*
- 08.50 Recogida de muestras y condiciones para su envío para estudio genético. *Eva Cañada*
- 09.00 Recogida de datos clínicos en pacientes con sospecha de hipoacusia de etiología genética. *Raquel Manrique*
- 09.30 Evaluación de casos de pacientes reales con hipoacusia e interpretación de los resultados del estudio genético de los casos en estudio.
Moderador: *Ana Patiño y Manuel Manrique*.
Panelistas: *Gorka Alkorta, Heredio Sousa, Victor Correia, Carlos Prieto, Michel Mondain, Marie Noel, Eva Cañada y Teresa Imizcoz*

11.00 Networking - Café

- 11.30 Estudios de coste-beneficio en medicina. *Bernard Frayssé*
- 12.00 Visita de laboratorios del CIMA LAB Diagnostics

14.00 Networking - Almuerzo

Sesión 6 Taller “Descripción de resultados caso a caso”

- 15.00 Exposición de casos clínicos clasificados en orden al tipo de mutación genética diagnosticada. *Diego Calavia, Raquel Manrique, Carlos Prieto, Eva Cañada y Teresa Imizcoz*
- 19.00 Clausura del Programa. Manuel Manrique**



INFORMACIÓN GENERAL



PERFIL PROFESIONAL DE LOS ASISTENTES

El programa está dirigido a la formación de profesionales sanitarios, otorrinolaringólogos, genetistas, pediatras, técnicos de laboratorio y audiólogos, interesados en el campo de la genética y de la hipoacusia



SEDE DEL EVENTO

Aula Quirófano.
Clínica Universidad de Navarra.
Avenida Pio XII, 36, 31008
Pamplona. Navarra.



ALOJAMIENTO

Ver Boletín Alojamiento.



INSCRIPCIÓN

La inscripción es **gratuita**, pero es **OBLIGADO** registrarse con anterioridad.
El número de plazas es limitado.

Se ruega a los interesados solicitar el registro por email en la siguiente dirección de correo:

agancino@unav.es a la atención de Alicia Gancino



Si lo desea podemos gestionar la reserva de su hotel. Para ello, por favor cumplimente el boletín adjunto y envíelo por correo electrónico a:

VIAJES EL CORTE INGLES
C/ ALHÓNDIGA Nº 6 ENTREPLANTA
TEL. +34 948383328
EMAIL: comercialpamplona@viajeseci.es



SOBRE EL PROYECTO GHELP (SOE2/P1/E0751):

GHELP es un proyecto de cooperación transnacional entre 8 entidades de 7 regiones europeas con el reto común de innovar en el campo de la detección y el tratamiento de la hipoacusia: aunar conocimiento y tecnología para pasar de una medicina basada en el tratamiento de los síntomas a una medicina personalizada y dirigida a combatir la enfermedad. El proyecto está cofinanciado por el Programa Interreg Sudoe a través del Fondo Europeo de Desarrollo Regional (FEDER).

La pérdida de audición (hipoacusia) es un problema de salud pública no solo por la repercusión que tiene en el desarrollo cognitivo, emocional, académico y social del niño sino también, por los elevados costes que genera en los sistemas sanitarios. Epidemiológicamente, afecta a 5 de cada 1.000 niños (OMS). En el espacio SUDOE (Europa Suroccidental) se estima que en 2014 hubo una población potencial afectada de 264.334 niños.

La hipoacusia está causada principalmente por la alteración de un único o de muy pocos genes de manera que los test genéticos son muy útiles tanto para su diagnóstico, como para predecir su naturaleza, evolución y establecer tratamientos personalizados. Además, evitan realizar otras pruebas más caras y prolongadas en el tiempo suponiendo un ahorro de costes y aportando importantes ventajas para los pacientes. A pesar de este potencial, hoy en día, no se disponen de herramientas genéticas validadas y los programas actuales de detección precoz universal de la hipoacusia infantil aun no siendo 100% eficaces, no han sido mejorados en décadas. Los objetivos del proyecto son:

- 1) Demostrar la utilidad de un panel genético de 177 genes ya relacionados científicamente con la enfermedad y analizado mediante tecnología NGS (Next Generation Sequencing).
- 2) Estudiar la viabilidad económica, social y sanitaria de implementar esta herramienta en los actuales programas de detección realizados por los Servicios de Salud y
- 3) Reducir las asimetrías de conocimiento e innovación existentes en este campo a través de un programa de formación pionero dirigido a profesionales médicos.

El trabajo en red de agentes de toda la cadena de valor: universidades, hospitales, empresa y beneficiarios finales (socios asociados) permitirá que GHELP sienta las bases para la formulación a futuro de una terapia personalizada para la sordera.



BOLETÍN DE ALOJAMIENTO

DATOS DE CONTACTO

Nombre y apellidos:

Día de llegada:

Día de salida:

Número de noches:

Teléfono:

Email:

NOTA: Los precios indicados en la tabla están sujetos a disponibilidad en el momento de la confirmación de la reserva. Tarifas por habitación y noche. IVA incluido

ALOJAMIENTO	HABITACIÓN INDIVIDUAL		HABITACIÓN DOBLE	
	Sin Desayuno	Con Desayuno	Sin Desayuno	Con Desayuno
Ac Ciudad de Pamplona 4*	76 €	84 €	76 €	91,30 €
NH Iruña Park 4*	-	87 €	-	98 €
Sancho Ramirez 3*	-	79 €	-	89 €
Hotel Albret 4*	64 €	76,50 €	64 €	76,50 €
Hotel Abba Reino de Navarra 4*	-	82 €	-	92 €

INDICAR NOMBRE DEL ALOJAMIENTO ELEGIDO:.....

TIPO DE HABITACIÓN:.....

RÉGIMEN (CON/SIN DESAYUNO):.....

MEDIANTE TARJETA DE CRÉDITO

Nombre del titular.....

Número de la tarjeta:.....

Fecha de caducidad:.....

AUTORIZACIÓN

(FIRMA TITULAR IMPRESCINDIBLE)

Autorizo a Viajes El Corte Inglés a cargar en mi tarjeta de crédito el total de los servicios detallados en este boletín

Firmar en el cuadro.



MEDIANTE TRANSFERENCIA BANCARIA: (Indicar en la transferencia el nombre de la persona alojada. Imprescindible enviar copia de la transferencia a comercialpamplona@viajeseci.es para poder confirmar la reserva)

TITULAR VIAJES EL CORTE INGLÉS, S.A.

BANCO SANTANDER ES37 0049 1500 03 2810355229

3. IMÁGENES DEL EVENTO



Inauguración del evento a cargo del Dr. Manuel Manrique (ORL-CUN).



Alumnado del programa.



Networking - Almuerzo

4. IMPACTO DEL PROGRAMA DE FORMACIÓN: EVALUACIÓN INTERNA DEL ALUMNADO Y EVALUACIÓN EXTERNA DE LOS SOCIOS ASOCIADOS DEL PROYECTO

4.1 EVALUACIÓN INTERNA DEL ALUMNADO:

Evaluación general de la actividad formativa:

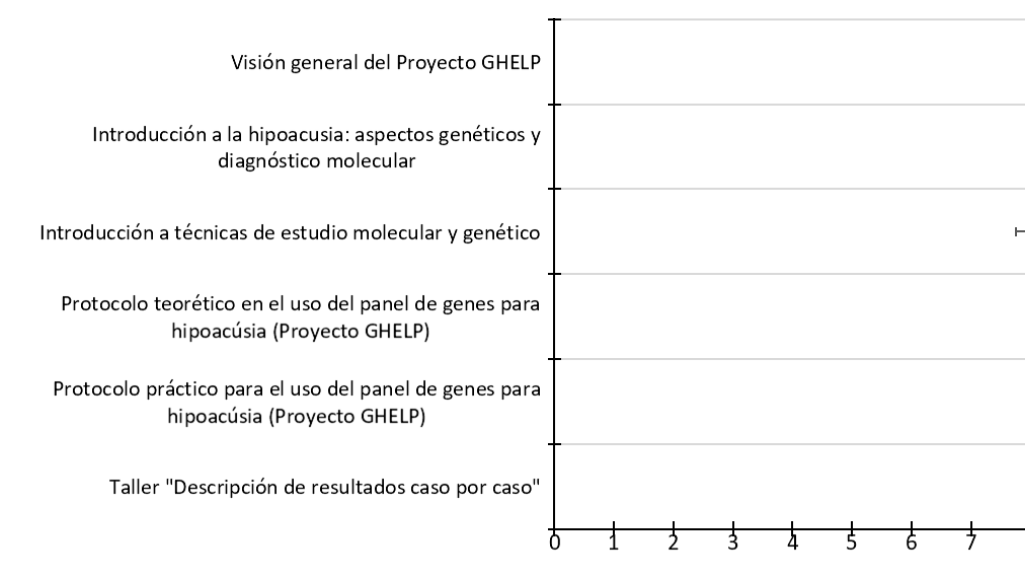
En términos generales a 27 personas **(96.4%) señalaron que la acción formativa cumplió totalmente sus expectativas**, mientras que a una persona (3.6%) no del todo. Sobre la calidad de las presentaciones, 15 personas (53.6%) dijeron que casi siempre se había conseguido llegar al nivel apropiado, mientras que las otras 13 personas (46.4%) opinaron que algunas veces conseguían llegar al nivel adecuado.

Pese a ello, **el contenido fue calificado como excelente por 18 personas (64.3%) y bueno por 10 personas (35.7%)**. Contenido, del que 11 personas (39.3%) opinaron estar muy de acuerdo con su aplicación en la práctica diaria y 17 **(60.7%) que les parece útil para aplicar**.

Evaluación de los grupos de sesiones:

Los grupos en los que se agruparon las distintas sesiones fueron calificados de 0 a 10, siendo 0 la peor calificación y 10 la mejor.

Tal como se puede observar en la siguiente figura, donde se muestra la mediana de puntuación junto con sus respectivos percentiles 25 y 75, **la mediana de puntuaciones fue de 9 en todos los grupos y por lo general la mayoría de las personas que respondieron la encuesta han puntuado valores altos por encima de 8.**



Donde menos dispersión de puntuaciones hubo fue en el “Protocolo práctico para el uso del panel de genes para hipoacusia (Proyecto GHELP)” y donde más en el “Protocolo teórico en el uso del panel de genes para hipoacusia (Proyecto GHELP)” En este último grupo incluso un participante lo calificó con un 3. Esto nos es útil para detectar como punto de mejora. También habría que trabajar más debido a la asimetría negativa que se observa, en la introducción a los aspectos genéticos y del diagnóstico molecular de la hipoacusia y a la introducción a las técnicas de estudio molecular y genético. Estos resultados se podrían explicar por la mayor complejidad de los conocimientos aportados en el campo de la Biología Molecular y Genética, aspectos sobre los cuales, algunos de los profesionales de la salud asistentes, no contaban con conocimientos básicos para una fácil interpretación de las materias impartidas.

Por otro lado, los datos parecen sugerir que las introducciones tanto a los conceptos de genética y audiolología como al propio Proyecto GHELP fueron muy bien valorados por la asimetría positiva que se puede observar, al igual que los talleres finales de “Descripción de resultados caso por caso” resultado que podría verse debido a la demostración de la puesta en práctica de todo lo aprendido a lo largo del curso y los resultados del Proyecto GHELP.

En resumen, se han obtenido muy buenos resultados sobre las sesiones e incluso 27 participantes (96.4%) han concluido que el diagnóstico genético de la hipoacusia es una herramienta útil en su tratamiento cuando se hace en un programa de detección precoz en neonatos y únicamente una persona (3.6%), aún mantiene alguna duda sobre ello.

Evaluación de la dinámica del curso.

En términos generales **la organización** de la reunión (agenda, almuerzos, etc...) podemos decir que fue buena, **22 participantes (78.6%) evaluaron que había sido muy satisfactoria y 6 (21.4%) que había sido satisfactoria.** Y como comentarios que habría hecho falta una pausa para café el primer día y mejorar de las comidas.

La totalidad de las personas que respondieron la evaluación coinciden en su interés por acudir a más eventos o reuniones sobre genética e hipoacusia y que la mayoría, 25 personas (89.3%) les gustaría que fueran anuales, mientras 2 personas (7.1%) sugieren que sean cada 2 años y una persona (3.6%) sugiere cada seis meses.

Futuros temas a tratar:

En el cuestionario se permitió que las personas participantes indicaran si habría algún otro tema que desearan incluir en futuros talleres o reuniones.

Estas fueron las respuestas recibidas:

- Enfocar la gestión y las opciones de tratamiento de estos pacientes.
- La importancia de los datos genómicos entre laboratorios.
- Definiciones y conceptos fundamentales. Casos clínicos.
- Comentar casos clínicos.
- Curso de potenciales de latencias largas y aplicaciones clínicas.
- Práctica clínica en consulta de ORL y cómo comunicar las noticias a las familias.
- Resultados (clínico/genético). Aplicaciones futuras.
- Crear lista de distribución para participantes y buscar opiniones, diagnósticos, casos.

Como acciones futuras la UN está considerando la celebración de unas nuevas jornadas de formación en hipoacusia y genética para dar continuidad al Programa actual enfocadas a alumnado de últimos cursos de medicina y profesionales médicos interesados tanto de España como del extranjero.

4.2 EVALUACIÓN EXTERNA DE LOS SOCIOS ASOCIADOS:

La UN envió los materiales formativos a los miembros del Comité de Asesoramiento Externo del proyecto a fin de que evaluaran la calidad del programa desarrollado. Todos concluyeron que la calidad de los contenidos era la óptima para formar a personal médico (ORL) sin experiencia ni conocimientos previos en el diagnóstico genético de la hipoacusia.