

RELACION PONENTES	
Dr. Mario Armas Portela Especialista en Medicina Interna Servicio de Medicina Interna - H.U. La Princesa.	Dr. Adil Mrini Médico Residente Servicio Análisis Clínicos - H.U. La Princesa
Dra. María Orera Clemente Especialista en Bioquímica Clínica Genética – H. U. Gregorio Marañón.	Dra. Pilar Garre Rubio Especialista en Bioquímica Clínica Lab. Oncología Molecular – H.U. Clínico San Carlos
Dra. Montserrat Alcañiz Rodríguez Psicóloga Clínica Servicio de Psiquiatría. H.U. La Princesa	Dra. M <sup>a</sup> José Trujillo Tiebas Servicio de Genética Fundación Jiménez Díaz
Dra. Natalia Pascual Gómez Especialista en Análisis Clínicos Servicio Análisis Clínicos – H.U. La Princesa	D. Joaquín Cuadrado Trabajador Social S <sup>o</sup> Atención al Paciente –H.U. La Princesa.
Rosa Gómez de Merodio Sarri Economista Coordinadora de Calidad - H. U. Niño Jesús.	Dra. Carmen Martín Vidales Especialista en Oncología Radioterápica Servicio Oncología Radioterápica - H.U. La Princesa.
Dra. Lourdes Marcos de Paz Especialista en Radiodiagnóstico Servicio de Radiología. H.U. La Princesa	Dra. M <sup>a</sup> Luisa Arranz Merino Especialista en Radiodiagnóstico Servicio de Radiología - H.U. La Princesa
Dra. Mercedes Guijarro Rojas Especialista en Anatomía Patológica Servicio de Anatomía Patológica - H.U. La Princesa	Dra. Beatriz Doblado Cardellach Especialista en Cirugía General y Aparato Digestivo Servicio de Cirugía General - H.U. La Princesa.
Dra. Natalia Torres Waldhaus Especialista en Cirugía General y Aparato Digestivo Servicio de Cirugía General - H.U. La Princesa	Dra. Martina Marín Gutzke Especialista en Cirugía Plástica Servicio de Cirugía Plástica - H.U. La Princesa
Dr. Carlos de la Cal Alvarez Especialista en Ginecología y Obstetricia Servicio Ginecología - H. U. Santa Cristina	Dra. Rebeca Mondejar Solís Especialista en Oncología Médica Servicio Oncología Médica - H.U. La Princesa
Dra. Concepción Alonso Cerezo Especialista en Análisis Clínicos y Bioquímica Genética Clínica - H. U. La Princesa	Dra. Marta Molina Romero Bióloga Residente S <sup>o</sup> Análisis Clínicos - H.U. La Princesa
Dra. Mirella Jiménez Gómez Especialista en Digestivo Servicio de Digestivo - H.U. La Princesa	Dr. Carlos Miguel Chavarría Herbozo Médico Residente Servicio de Digestivo - H.U. La Princesa
Dr. Jesús Delgado Valdúeza Especialista en Cirugía General y Aparato Digestivo Servicio de Cirugía General - H.U. La Princesa	Dra. Elena Bermejo Marcos Especialista en Cirugía General y Aparato Digestivo Servicio de Cirugía General - H.U. La Princesa
Dra. Angela Figuera Alvarez Especialista en Hematología – Jefe de Sección S <sup>o</sup> Hematología - H.U. La Princesa	Dr. Pablo Díez Villanueva Especialista en Cardiología Servicio de Cardiología - H.U. La Princesa
Dr. Jesús Jiménez Borreguero Especialista en Cardiología – Jefe de Sección Imagen Cardíaca - Servicio de Cardiología - H.U. La Princesa.	Dra. María Luz Ruiz-Falcó Especialista en Neurología Pediátrica Servicio de Neuropediatría - H. U. Niño Jesús
Dra. Mar Llamas Velasco. Especialista en Dermatología Servicio Dermatología - H.U. La Princesa.	Dra. Bernardino Especialista en Neurología Pediátrica Servicio Neuropediatría - H. U. Niño Jesús
Dr. Luis San José Manso Especialista en Urología Servicio de Urología - H.U. La Princesa	Dra. Verónica Cantarín Extremera Especialista en Neurología Pediátrica Servicio Neuropediatría - H. U. Niño Jesús
Dr. Julio Ancochea Bermudez Especialista en Neumología – Jefe de Servicio Servicio Neumología - H.U. La Princesa	Dr. Antonio Salcedo Posadas Especialista en Pediatría – Jefe de Unidad de Neumología Pediátrica - H. U. Gregorio Marañón
Dra. Rosa M <sup>a</sup> Giron Moreno Especialista en Neumología Servicio de Neumología – H. U. La Princesa	Dra. Marta López Martín Especialista en Rehabilitación Servicio de Rehabilitación – H. U. La Princesa
Dra. Olga Rajas Naranjo Especialista en Neumología Servicio de Neumología - H. U. La Princesa	Dra. Claudia Valenzuela Especialista en Neumología Servicio de Neumología - H. U. de la Princesa
Dr. Julián Aragonés López Investigador H. U. Santa Cristina	Dr. Jesús Solera García Especialista en Bioquímica Clínica Instituto de Genética Médica y Molecular - H. U. La Paz
Presidente de la Asociación Madrileña de Fibrosis Quística	

# MODELO ASISTENCIAL EN ENFERMEDADES RARAS DE ORIGEN GENETICO

16, 17, 18 y 19 / Noviembre / 2015

15:30 a 21:00h

ORGANIZACIÓN y COORDINACION

UNIDAD DE GENETICA  
UNIDAD DE FORMACION CONTINUADA  
HOSPITAL UNIVERSITARIO DE LA PRINCESA

Lunes, 16 de Noviembre de 2015	
15.30-16.00	Enfermedades raras: introducción. Contexto actual. Estructuras de soporte a ER. Atención multidisciplinaria de las ER. Dr. Mario Armas (Sº Medicina Interna - H. U. de la Princesa)
16.00-16.30	Fundamentos y tipos de herencia. Dr. Adil Mrini (Sº de Análisis Clínicos - H. U. de la Princesa)
16.30-17.15	Estudios citogenéticos: cariotipos, arrays, FISH, Dra. María Orera (Ud. Genética - H. U. Gregorio Marañón)
17.15- 18.00	Estudios moleculares, secuenciación masiva, paneles, exoma Dra. Pilar Garre (Laboratorio de Oncología Molecular - H. Clínico San Carlos)
18.00-18.30	Descanso
18.30-19.00	La comunicación en las enfermedades raras. Atención psicológica Dra. Montse Alcañiz (Psicóloga - H. U. de la Princesa)
19.00-19.30	Diagnóstico genético prenatal. DGP. Dra. Mª José Trujillo (Sº de Genética - Fundación Jiménez Díaz)
19.30-20.00	Aspectos éticos y legales. Dra Natalia Pascual (Sº de Análisis Clínicos - H. U. de la Princesa)
20.00-20.30	Atención social sanitaria en las enfermedades raras. D. Joaquín Cuadrado (Trabajador Social - H. U. de la Princesa)
20.30-21.00	Modelo de consulta de transición. Calidad asistencial Dña. Rosa Gómez de Merodio (Coordinadora de Calidad - H. U. Niño Jesús)

Martes, 17 de Noviembre de 2015	
<b>SÍNDROMES HEREDITARIOS DE CÁNCER DE MAMA Y OVARIO</b>	
15:30-16:00	Susceptibilidad genética en cáncer de mama y ovario, características clínicas. Dra. Carmen Martín (Sº Oncología Radioterápica - H. U. la Princesa)
16:00-16:30	Diagnóstico: pruebas de imagen y anatomía patológica Dra. Lourdes Marcos / Dra. Mª Luisa Arranz (Sº Radiología - H. U. de la Princesa) Dra. Mercedes Guijarro (Sº Anatomía Patológica - H. U. de la Princesa)
16:30-17:00	Asesoramiento genético en portadoras. Dra. Concepción Alonso (Genética Clínica - H. U. de la Princesa)
17:00-17:15	Tratamiento quirúrgico de cáncer de mama hereditario Dra. Beatriz Doblado / Dra. Natalia Torres ( Sº de Cirugía - H. U. de la Princesa)
17:15-17:30	Reconstrucción mamaria Dra. Martina Marín (Sº de Cirugía plástica - H. U. de la Princesa)
17:30-18:00	Atención ginecológica en el cáncer de mama ovárico hereditario Dr. Carlos de la Cal (Sº Ginecología - H. U. de Santa Cristina)
18:00-18:15	Tratamiento médico de cáncer de mama/ovario en portadoras de mutación, inhibidores de PARP. Dra. Rebeca Mondejar (Sº de Oncología Médica - H. U. de la Princesa)
18:15-18:45	Descanso
<b>SÍNDROMES HEREDITARIOS DE CÁNCER GASTROINTESTINAL</b>	
18:45-19:15	Poliposis hereditarias. Aspectos clínicos y seguimiento Dra. Mirella Jiménez (Sº de Digestivo - H. U. de la Princesa)
19.15-19.45	Cáncer gástrico familiar. Aspectos clínicos y seguimiento Dr. Carlos M. Chavarría (Sº de Digestivo - H. U. de la Princesa)
19.45-20.15	Diagnóstico y asesoramiento genético. Dra. Molina Romero (Sº de Análisis Clínicos - H. U. de la Princesa)
20.15-20.35	Tratamiento quirúrgico preventivo en tumores gástricos Dr. Jesús Delgado (Sº de Cirugía - H. U. de la Princesa)
20.35-21.00	Tratamiento quirúrgico preventivo en tumores colon Dra. Elena Bermejo (Sº de Cirugía - H. U. de la Princesa)

Miércoles, 18 de Noviembre de 2015	
15.30-16.30	Síndromes de fragilidad cromosómica Dra. Ángela Figuera (Sº Hematología - H. U. de la Princesa)
16.30-17.00	Enfermedad de Fabry Dr. Pablo Díez (Sº Cardiología - H. U. de la Princesa)
17.00-17.30	Miocardiopatía no compactada Dr. Jesús Jiménez (Sº de Cardiología - H. U. de la Princesa)
<b>ENFERMEDADES RARAS NEUROLÓGICAS COMPLEJAS. ESCLEROSIS TUBEROSA</b>	
17.30-18.00	Esclerosis Tuberosa: enfermedad genética, poco frecuente y con gran variabilidad clínica Dra. Mª Luz Ruiz-Falcó (Sº Neuropediatría - H. Niño Jesús)
18.00-18.30	Eficacia de las determinaciones genéticas en la Esclerosis Tuberosa. Estudio de familiares. Asesoramiento genético. Dra. Concepción Alonso (Genética Clínica - H. U. de La Princesa)
18.30-19.00	Descanso
19.00-19.30	Formas clínicas de la Esclerosis Tuberosa. ¿Existe correlación genotipo/fenotipo? Dra. Mar Llamas (Sº Dermatología - H. U. de la Princesa)
19.30-20.00	Utilidad de las recomendaciones actuales para el diagnóstico de la Esclerosis Tuberosa. Dra. Bernardino (Sº Neuropediatría - H. U. Niño Jesús)
20.00-20.30	Utilidad de las recomendaciones actuales para el seguimiento de la Esclerosis Tuberosa. Dr. Luis San José (Sº Urología - H. U. de la Princesa)
20.30-21.00	Modelo asistencial óptimo para el enfermo con Esclerosis Tuberosa durante la edad pediátrica. Dra. Verónica Cantarín (Sº Neuropediatría - H. U. Niño Jesús)
20.30-21.00	Modelo asistencial óptimo para el enfermo adulto con Esclerosis Tuberosa. Cómo hacer la transición de la etapa pediátrica a la adulta Dra. Mª Luz Ruiz-Falcó (Sº Neuropediatría - H. U. Niño Jesús)

Jueves, 19 de Noviembre de 2015	
<b>ENFERMEDADES PULMONARES DE ORIGEN GENÉTICO</b>	
15.30-15.45	Introducción Dr. Julio Ancochea (Sº de Neumología - H. U de la Princesa)
<b>FIBROSIS QUÍSTICA: AYER, HOY Y MAÑANA</b>	
15.45-16.15	Etapas pediátrica de la Fibrosis Quística. Dr. Antonio Salcedo (Sº Neumología Pediátrica - H. M. Infantil Gregorio Marañón)
16.15-16.45	Etapas adulta de la Fibrosis Quística. Dra. Rosa Mª Girón (U. de Bronquiectasias y Fibrosis Quística - H. U. la Princesa)
16.45- 17:00	La Rehabilitación, clave en el tratamiento sintomático. Dra. Marta López (Sº de Rehabilitación - H. U de la Princesa)
17:00-17.30	La perspectiva del Paciente. Presidente de la Asociación Madrileña de Fibrosis Quística
17.30-18:00	Discusión
18.00- 18.30	Descanso
18.30-19.00	Déficit de alfa1 antitripsina Dra. Olga Rajas (Sº de Neumología - H. U de la Princesa)
19.00-19.30	Inmunodeficiencias Dra. Olga Rajas (Sº de Neumología - H. U de la Princesa)
19.30:20.30	Linfangioleiomiomatosis (LAM). Complejo LAM-Esclerosis Tuberosa. Dra. Tamara Alonso / Dra. Claudia Valenzuela / Dr. Julián Aragonés (Sº de Neumología - H. U de la Princesa)
20:30-21:00	Enfermedad de Pompe Dr. Jesús Solera (Instituto de Genética Médica y Molecular- H. U. de la Paz)