

XII Jornadas Interhospitalarias de Genética de la Comunidad de Madrid

Lugar:

Salón de Actos del Edificio Materno Infantil. Hospital Universitario 12 de Octubre.

Número de Asistentes:

Limitado. Por orden de inscripción.

Formato:

Ponencias.

Inscripción:

Gratuita. Se remitirá e-mail con los siguientes datos personales: Nombre, dirección completa, teléfono, e-mail, centro de trabajo y especialidad, al correo electrónico de la secretaria de las Jornadas.

Secretaría de la Jornada:

Dña. Mar Rodríguez
Servicio de Genética
Hospital Universitario 12 de Octubre
Gta. de Málaga s/n. Madrid. 28041
Tlfno: 91 779 47 54
E-mail:
jornadasgeneticah12o@gmail.com

Fecha límite de inscripción:

12 de Febrero de 2016.

Programa Científico

19 de Febrero de 2016

8:30 AM. Entrega de documentación. Presentación.

8:45 AM. *La FISH sigue siendo la herramienta Gold Standard en el estudio del mieloma múltiple.* Dra. Manuela Fernández Guijarro, Dra. M. Luisa Martín Ramos, Isabel Padilla Barrio, Paloma de Pablos, Miguel Fernández Navas. Servicio de Genética. Hospital 12 de Octubre.

9:10 AM. *La genética como herramienta diagnóstica fundamental. Descripción de un caso familiar con Síndrome de melanoma y tumores del sistema nervioso (OMIM#15575).* Dra. Yolanda Martín. Servicio de Genética. Hospital Universitario Ramón y Cajal.

9:30 AM. *Abordaje para el Diagnóstico Genético del Cáncer Colorrectal Hereditario.* Dr. Daniel Rueda Fernández. Laboratorio Diagnóstico Genético de Cáncer Hereditario. Hospital Universitario Doce de Octubre.

9:50 AM. *El Diagnóstico Genético Preimplantacional dentro del SERMAS: proceso de las parejas candidatas.* Dra. Isabel Lorda. Dra. Ana Bustamante. Servicio de Genética. Fundación Jiménez Díaz.

10:15 AM. *Actualización en el Protocolo de Diagnóstico Prenatal en gestantes de riesgo en el Hospital Clínico San Carlos. Introducción del cribado prenatal no invasivo mediante estudio de ADN fetal en sangre materna.* Dra. María del Carmen Cotarelo Pérez. Servicio de Genética Clínica- Servicio de Análisis Clínicos. Hospital Clínico San Carlos.

10:35 AM. *Gestante menor de edad con Incontinentia Pigmenti y VIH +: implicaciones más allá de la genética.* Dra. Belén Gil Fournier, Dra. Soraya Ramiro León, Carmen Cruz Benito, Margarita López Pastor, Yolanda Muñoz Munuera, Mercedes Berigüete García. Unidad de Genética. Hospital Universitario de Getafe.

11:00 AM. PAUSA CAFÉ.

11:30 AM. *Discrepancias en el diagnóstico prenatal mediante estudio citogenético convencional y array-CHG.* Dra. Raluca Oancea. Dr. Javier Suela. Servicio de Genética Clínica- Servicio de Análisis Clínicos. Hospital Clínico San Carlos.

11:50 AM. *Variantes de número de copia con predisposición a problemas del neurodesarrollo. ¿Cómo proceder?.* Dr. Javier Suela. NIMGenetics.

12:10 AM. *Un nuevo paso en el diseño aCGH y NGS.* Dra. Leticia Peña. Genycell.

12:30 AM. *Interpretación de variantes de significado clínico incierto en el diagnóstico genético: casos prácticos.* Dr. Jorge Puente. LabGenetics.

12:50 AM. *Dos ejemplos monogénicos análisis de tríos e interpretación de alteraciones en pacientes con síndrome de Noonan. El "riesgo de simplificar".* Dra. Begoña Ezquieta. Laboratorio de Diagnóstico Molecular. Servicio de Bioquímica. Hospital Gregorio Marañón.

1:10 AM. *De la disgenesia del segmento anterior ocular a una RASopatía. A propósito de un caso.* Dra. Manuela Villamar López. Servicio de Genética. Hospital Ramón y Cajal.

1:30 AM. Clausura de las Jornadas.

Organiza: Servicio de Genética.
Hospital Universitario 12 de Octubre



Hospital Universitario
12 de Octubre

 Comunidad de Madrid


Instituto de Investigación
Hospital 12 de Octubre