



XIII Jornadas InterHospitalarias de Genética
Organizado por el INGEMM-Instituto de Genética Médica y Molecular
Viernes 4 de Noviembre de 2016
Auditorio "Prof. Ortiz Vázquez"- Hospital General
Hospital Universitario la Paz. Paseo de la Castellana 261-28046-Madrid

ENTRADA LIBRE PREVIA INSCRIPCIÓN:

La inscripción es **GRATUITA AFORO LIMITADO A 250 PERSONAS**

INSCRIPCIÓN:

Email a genmed.hulp@salud.madrid.org

(Indicando nombre completo - apellidos y nombre -, centro de trabajo, e-mail, teléfono de contacto y número de unidad CIBERER si procede).

Directores

Dra. Elena Mansilla (Responsable de Citogenética, INGEMM-Hospital Universitario La Paz)

Dr. Julián Nevado (Responsable de GEF, INGEMM-Hospital Universitario La Paz)



Programa Preliminar

9:30 hs. Entrega de Documentación. Inscripción “in situ”

10:00 hs. Palabras de Bienvenida.

Autoridades del HULP, Organizadores

Las presentaciones serán de 15 min con 5 min para preguntas

SESIÓN I. Moderador: Dr. Julián Nevado

10.15 hs. Caso 1. Dra. Beatriz Martínez

Estrategias para evaluar el efecto funcional de variantes de significado desconocido en el déficit de alfa-1 antitripsina.

10:35 hs. Caso 2, Dra Ángela del Pozo

Análisis de Tríos, una visión técnica y su problemática

10:55 hs. Caso 3, Dra. Gema Gómez

Heterogeneidad genética en una familia con retinoblastoma

11:15 hs. Caso 4, Dr Fernando Santos

Caso clínico. Un niño con hipotonía y contracturas distales

11:35 hs. Caso 5, Dra. Gema Gordo

Un caso de macrocefalia, ID y autismo causado por mutación en....

11:55 hs. Caso 6, Dra. Laura Rodríguez

Mira minuciosamente y ¡lo encontrarás!

12:15 hs. Caso 7, Dra Elena Mansilla

Resultados dispares de diferentes técnicas en un caso de mosaicismo cromosómico.

12:30 hs. Café (45 min) Patrocinado por CGC Genetics

SESIÓN II. Moderador: Dra. Elena Mansilla

13:15 hs. Caso 8, Dr. Pablo Lapunzina

Hipertricosis generalizada con hiperplasia gingival.

13.35 hs. Caso 9, Dra. Beatriz Martínez

Programa de enfermedades no diagnosticadas (SpainUDP). Aplicación al estudio de casos sin diagnóstico. Un caso como ejemplo.

13:55 hs. Caso 10, Dra. Begoña Ezquieta

Controversias en el tratamiento prenatal de la hiperplasia suprarrenal congénita. No tratar un feto femenino afecto.

14:15 hs. Caso 11, Dra. Isabel Vallcorba

El extraño caso del niño con LMC y seguimiento imposible.

14:35 hs. Caso 12, Dr Sixto García-Miñaur

Caso clínico. Restricción del crecimiento y rasgos particulares

14:55 hs. Caso 13, Dra, María Bravo

Las mutaciones en el gen PI3KR1 pueden dar lugar a APDS2, síndrome de SHORT o a ambos. Caso clínico.

15.15 hs. Clausura