

BOLETIN DE INSCRIPCIÓN
(Rellenar con letra legible y en MAYÚSCULAS)

Nombre y Apellidos:

.....

D.N.I. / NIF:

Centro de trabajo:

Servicio / Unidad:

Categoría profesional:

Teléfono de contacto:

Correo electrónico (Personal o Institucional):

.....

ENVIAR A:
xivjornadageneticamadrid@gmail.com

FECHA LIMITE:
13 / Octubre / 2017 utilizando la solicitud que se acompaña

XIV JORNADA INTERHOSPITALARIA DE GENETICA DE MADRID

20 / Octubre / 2017
09:30 a 14:15h

Salón de Actos

COLABORAN

SANOFI GENZYME 

**INSTITUTO DE
INVESTIGACIÓN
SANITARIA**
HOSPITAL
UNIVERSITARIO
DE LA PRINCESA

SaludMadrid

Solicitada Acreditación a la Comisión de Formación
Continuada de las Profesiones Sanitarias
de la Comunidad de Madrid (SNS)

XIV JORNADA INTERHOSPITALARIA DE GENETICA DE MADRID

9:30-9:40	RECOGIDA DOCUMENTACIÓN	
9:40-9:45	PRESENTACIÓN DE LA JORNADA Dra. Elena Fernández Ruiz / Dra. Concepción Alonso Cerezo	
PRIMERA MESA Moderadora - Dra. Concepción Alonso Cerezo Coordinadora del asesoramiento genético en cáncer familiar- H.U. La Princesa		
9.45-10.00	Varón con Hipertensión por Hiperaldosteronismo sensible a Dexametasona	Dra. Carmen Lacambra Calvet Responsable Consulta de Genética del Adulto H. U. Severo Ochoa
10.00-10.15	Diagnosticando enfermedades raras sin clara sospecha clínica: Síndrome de Cohen	Dr. Saoud T. Swafiri Swafiri F.E. Bioquímica Clínica y Patología Molecular Sº Genética - H. U. Fundación Jiménez Díaz,
10.15-10.30	Espectro fenotípico de mutaciones en el gen <i>BCOR</i> . A propósito de un caso.	Dra. Ana Arteché López F.E de Genética Clínica – Sº de Genética H.U. Fundación Jiménez Díaz.
10.30-10.45	Síndrome de insensibilidad parcial androgénica: mosaicismo somático en el gen <i>AR</i> en un varón con micropene e hipospadia penoscrotal.	Dra. Almudena Ávila Fernández Adjunto – Sº de Genética H. U. Fundación Jiménez Díaz
10.45-11.00	¿TPNI para el diagnóstico de trisomías menos frecuentes? Casos prácticos	Dra. Carolina Sánchez Jimeno Facultativo - Sº de Genética (Area Citogenética y Diagnóstico Prenatal) H. U. Fundación Jiménez Díaz
11.00-11.15	Abordaje de una familia con ataxia	Dr. Adil Mrini, Dra Sara Álvarez, Dra Lydia López, Dra. Concepción Alonso H. U. la Princesa, Nimgenetics
11.15-11.45	DESCANSO	
SEGUNDA MESA Moderadora - Dra. Elena Fernández Ruiz Responsable de la Unidad de Biología Molecular Oncohematología – H.U. La Princesa		
11.45-12.00	Alteraciones cromosómicas de novo tras tratamientos de reproducción asistida por OATZ: Presentación de dos casos.	Dra. Marina Fernández-Arrausi García-Estaño. Farmacéutica - Sº Farmacia Hospital General de Elche
12.00-12.15	Del proteinograma al ADN	Dra. Cristina Izquierdo Álvarez Sº bioquímica Clínica H.U. Puerta de Hierro-Majadahonda
12.15-12.30	Protocolo para estudio molecular predictivo: enfermedad de Huntington: nuestra experiencia de 10 años.	Dra. Raluca Oancea Ionescu FEA – Sº Análisis Clínicos Sección de Genética Clínica - H.U. Clínico San Carlos
12.30-12.45	La secuenciación masiva ante la sospecha de una enfermedad de depósito lisosomal	Dra. Hada C. Macher Manzano FEA de Bioquímica Clínica Responsable del Laboratorio de Diagnóstico Molecular - H. U. Virgen del Rocío (Sevilla)
12.45-13.00	La dificultad en el asesoramiento de variantes no descritas: hallazgo inesperado en un progenitor	Dra. María Fenollar Cortés FEA - Sº de Análisis Clínicos Sección de Genética Clínica - H.U Clínico San Carlos
13.00-13.15	Relación fenotipo-genotipo en el asesoramiento genético. A propósito de una variante en EMD en dos familias con cardiopatía.	Dra. Marta Moreno García, Coordinadora del Servicio de Genética Hospital 12 de Octubre.
13.15-13.30	Fibrosis quística sin variantes patogénicas en <i>CFTR</i> , ¿podemos hacer algo más?	Dr. Juan Fº Quesada Espinosa F.E. de Genética Clínica - H.U. 12 de Octubre
13.30-13.45	Análisis genómico global en el Síndrome de duplicación 15q	Dra. Mª Elena Mansilla Aparicio Responsable de Citogenética INGEMM. H.U. la Paz
13.45-14:00	Paciente con Becker con estudio genético negativo y dos hermanas en edad fértil con deseo genésico	Dra. Mª Teresa Sánchez Calvín FEA - Servicio de Genética - Hospital 12 de Octubre
14:00-14:15	CONCLUSIONES / CIERRE JORNADA Dra. Concepción Alonso Cerezo Dra. Elena Fernández Ruiz	

DIRIGIDO A:

Licenciados en Medicina, Biología, Bioquímica, Farmacia

OBJETIVOS GENERALES

- Incentivar el intercambio de información sobre casos clínicos de genética médica entre los Servicios o Unidades de Genética de Madrid, ampliando los conocimientos de los profesionales.
- Compartir casos clínicos reales de enfermedades genéticas tratando de desarrollar competencias que permitan unificar criterios entre los expertos

DURACION: 4 horas

FECHAS y HORARIO:

20 / OCTUBRE / 2017 – De 09:30 a 14:15h

LUGAR DE REALIZACION

H. Univ. de la Princesa –
Salón de Actos (Planta 0)

INSCRIPCION:

Gratuita y Limitada (hasta completar aforo), enviando la solicitud que se acompaña al correo electrónico xivjornadageneticamadrid@gmail.com

COORDINACION / ORGANIZACION

Dra. Concepción Alonso Cerezo
Sº Análisis Clínicos –Genética Clínica
H. U. de la Princesa

Unidad de Formación Continuada
H.U. La Princesa