

ABRIL
25
2024

DNA DAY 2024

Instituto de Genética Médica y Molecular

AULA
ORTÍZ-
VÁZQUEZ



9:00 – 9:10 BIENVENIDA

Javier Cobas Gamallo. Subdirector Gerente Hospital Universitario La Paz
Marta Moro Agud. Subdirectora médica de Servicios Centrales Hospital Universitario La Paz
Karen Heath. Coordinadora del INGEMM Hospital Universitario La Paz

SESIÓN 1: GENÉTICA CLÍNICA Y TÉCNICAS DIAGNÓSTICAS EN GENÉTICA

Moderan: Elena Mansilla Aparicio y Ángel Campos Barros

9:10 – 9:25 Unidades multidisciplinares de enfermedades minoritarias (UMIs)

Susana Noval Martín. Subdirectora médica del Hospital Materno Infantil de La Paz. Jefa de Servicio de Oftalmología Pediátrica.

9:25 – 9:40 Genética clínica: cuando llega un paciente

Ma Ángeles Gómez Cano. Sección Genética Clínica. INGEMM.

9:40 – 9:55 Preanalítica: cuando llega una muestra

Pablo Serrano Lorenzo. Sección Preanalítica. INGEMM.

9:55 – 10:10 Tecnologías: Citogenética y NIPD

Elena Mansilla Aparicio. Sección Citogenética. INGEMM.

10:10 – 10:25 Tecnologías: array SNPs, array CGH y MLPA

Julián Nevado Blanco. Sección Genómica Estructural y Funcional. INGEMM.

10:25 – 10:40 Tecnologías: Secuenciación Sanger, QF-PCR y expansiones

Rocío Mena de la Cruz. Sección Genómica Estructural y Funcional. INGEMM.

10:40 – 10:55 Tecnologías: Next Generation Sequencing (NGS)

Carmen Rodríguez Jiménez. Sección Secuenciación Masiva. INGEMM.

10:55 – 11:10 Bioinformática Clínica

Carlos Rodríguez Antolín, Beatriz Ruz Caracuel, Lucía De Dios Blázquez.
Sección Bioinformática. INGEMM.

11:10 – 11:25 Medicina personalizada y farmacogenética

Rocío Rosas Alonso. Sección Farmacogenética. INGEMM.

11:25 – 11:40 Nuevas tecnologías

Jair Tenorio Castaño. Sección Endocrinología Molecular. INGEMM.

11:40 – 12:10 PAUSA CAFÉ Y DISCUSIÓN DE CASOS

ABRIL
25
2024



Hospital Universitario
La Paz
Hospital Carlos III
Hospital Cantoblanco



IdiPAZ
Instituto de Investigación
Hospital Universitario La Paz

DNA DAY 2024

Instituto de Genética Médica y Molecular

AULA
ORTÍZ-
VÁZQUEZ

SESIÓN 2: CASOS PRÁCTICOS: LA NECESIDAD DEL TRABAJO MULTIDISCIPLINAR

Moderan: Isabel Vallcorba y Natalia Gallego Zazo

12:10 – 12:22 Diagnóstico de un caso mediante genética clínica, estudios genómicos y citogenéticos en diferentes tejidos. Elsa Lucas Castro. Sección Endocrinología Molecular. INGEMM. Unidad Multidisciplinar de Displasias Esqueléticas (UMDE).

12:22 – 12:34 Protocolo Síndrome de Usher: El trabajo conjunto de las unidades multidisciplinares UMOG (Oftalmogenética) y UMOTG (Otorrino-Genética). Elena Vallespín García. Sección Oftalmogenética y Patologías Neurosensoriales. INGEMM. UMOG. UMOTG.

12:34 – 12:46 Abordaje de pacientes con sospecha de mosaicismo somático. Lara Rodríguez Laguna. Sección Malformaciones Vasculares. INGEMM. Unidad Multidisciplinar de Anomalías Vasculares.

12:46 – 12:58 Lactante de 9 meses con cirrosis e hiperlipemia. Amanda Herranz Cecilia. Sección Enfermedades metabólicas. INGEMM.

12:58 – 13:10 Retinoblastoma bilateral sin alteraciones en el gen *RB1*: ¿son suficientes los estudios genéticos convencionales? Clara Venegas Mascaró. Sección Oncohematología Molecular. INGEMM. Unidad multidisciplinar de predisposición a cáncer infantil (UPGeCI).

13:10 – 13:22 Duplicación 7q11.23 como hallazgo en estudio dirigido a posible trastorno del tejido conectivo. Luis Fernández García-Moya. Sección Cardiogenética. INGEMM.

13:22 – 13:34 Utilidad de biomarcadores en la orientación diagnóstica en enfermedades metabólicas. Irene Hidalgo Mayoral. Sección Enfermedades metabólicas. INGEMM.

13:34 – 13:46 Exoma en pacientes en cuidados intensivos: hallazgos genéticos y correlación clínica. María Palomares Bralo. Sección Trastornos del Neurodesarrollo. INGEMM.

13:46 – 13:58 Displasia ectodérmica con hipotiroidismo: la clínica exhaustiva guía del diagnóstico genético. José Carlos Moreno Navarro. Sección Endocrinología Molecular. INGEMM.

14:00 – 14:30 Investigación nacional e internacional

Karen Heath. Coordinadora del INGEMM.



UMI
ENFERMEDADES MINORITARIAS



ASOCIACIÓN ESPAÑOLA
DE GENÉTICA HUMANA



close to you | cerca de ti



Acreditación
Solicitada



Inscripción gratuita