

JORNADA DIRIGIDA A TODOS LOS PROFESIONALES (200 PLAZAS)

Formato presencial

COMITÉ ORGANIZADOR:

SERVICIO DE GENÉTICA HOSPITAL UNIVERSITARIO DE GETAFE

Dra. Belén Gil Fournier. Responsable Servicio de Genética

Dra. Soraya Ramiro León. Genetista Servicio de Genética

INSCRIPCIÓN GRATUITA (hasta del 6 de junio de 2025):

En el link: <https://forms.gle/E2rrc5GFwe6roxog7>

O a través de código QR:



La Jornada se celebrará en el Salón de
Actos del Hospital Universitario de Getafe,
el viernes 20 de junio de 2025
de 8:30 h a 15 h.

ACCESOS AL HOSPITAL UNIVERSITARIO DE GETAFE



Por carretera desde Madrid, a través de la Carretera de Toledo (A-42) salida 10; por las vías de circunvalación M-40 (salida 28B/25), M-45 (salida 6), o M-50 (salida 52).

En transporte público utilizando la red de cercanías, línea C-4 (Atocha-Parla), el Metrosur parada "Getafe Central" o el autobús líneas 444 (Embajadores-Getafe) y 447 (Legazpi-Getafe).

Jornada avalada científicamente por:



Solicitado aval SEHH

(Sociedad Española Hematología y Hemoterapia)



Hospital Universitario de Getafe

Carretera de Toledo A-42, km 12'500

Tfo. 916839360

Web: comunidad.madrid/hospital/getafe

Con el patrocinio de:



 Servicio de Genética 



XX Jornada Interhospitalaria de Genética de la Comunidad de Madrid

Solicitada Acreditación a la Comisión de Formación Continua
de las Profesiones Sanitarias de la Comunidad de Madrid

Getafe, 20 de junio de 2025

Salón de Actos. Hospital Universitario de Getafe

XX Jornada Interhospitalaria de Genética de la Comunidad de Madrid

20 de junio de 2025. Salón de Actos. Hospital Universitario de Getafe

PROGRAMA CIENTÍFICO

8:30-9:00 h. Registro y recogida Documentación

9:00h-9:30 h. Inauguración de la Jornada y Bienvenida

Dra. Zita Quintela González. Directora Gerente. Hospital Universitario de Getafe

Dra. Susana de Juan García. Directora Médico. Hospital Universitario de Getafe

Dra. Belén Gil Fournier y Dra. Soraya Ramiro León. Servicio de Genética.

SESIÓN I

Modera: Dra. Belén Gil Fournier. Responsable Servicio de Genética. Hospital Universitario Getafe

09:30-9:50 h.

Primer caso de mosaicismo somático en el trastorno del neurodesarrollo asociado a DDX3X: Implicaciones para el diagnóstico y la variabilidad fenotípica

Dra. Marta Pacio Miguez

Servicio de Genética. Hospital Universitario Hospital Ramón y Cajal

09:50-10:10h.

Proyecto Piloto de Cribado Neonatal de AME en la Comunidad de Madrid.

Dra. Yolanda Martín Santo Domingo

Servicio de Genética. Hospital Universitario Hospital Ramón y Cajal

10:10-10:30 h.

Abordaje citogenómico complejo en un caso prenatal

Dra. María Calvente García

Laboratorio Citogenómica Nimgenetics

10:30-10:50 h.

Importancia de las distintas técnicas en un laboratorio de citogenética en la detección de una trisomía en mosaico

Dra. Blanca Fátima Luis Sánchez

Dra. Fe Amalia García Santiago

Instituto de Genética Médica y Molecular (INGEMM). Hospital Universitario La Paz-IdiPAZ

10:50-11:10 h.

Decir lo mismo no es lo mismo: importancia de las variantes sinónimas

Dra. Sonia Mayo de Andrés

Servicio de Genética. Hospital Universitario Hospital 12 de Octubre

11:10-11:30h

Consanguinidad en las dinastías ibéricas

Dra. Teresa Perucho Alcalde

Clínica Universidad de Navarra (sede Madrid)

11:30-12.30 h. PAUSA CAFÉ

SESIÓN II

Modera: Dra. Soraya Ramiro León. Servicio de Genética. Hospital Universitario de Getafe

12:30-12:50 h.

Neoplasias hematológicas con predisposición germinal: experiencia de un centro

Dra. Mireia Atance Pasarisas

Laboratorio de Citogenética Hematológica. Servicio de Hematología

Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz

12:50-13:10 h.

Nueva variante germinal en el exón 5 de GATA1 asociada a SMD con exceso de blastos en una familia con dos mujeres portadoras

Dra. Rocío N. Salgado Sánchez

Laboratorio de Citogenética Hematológica. Servicio de Hematología

Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz

13:10-13:30 h.

Diagnóstico genético de un síndrome de predisposición a cáncer sin muestra germinal disponible.

Dra. Elisa Izquierdo Delgado

Instituto de Genética Médica y Molecular (INGEMM).Hospital Universitario La Paz-IdiPAZ

13:30-13:50 h.

Primer caso de síndrome ROSAH en una familia española.

Dra. Inmaculada Martín Mérida

Dra. Ana Isabel Sánchez Barbero

Servicio de Genética. Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz

13:50-14:20 h.

Hallazgo de trisomía 15 en NIPT. A propósito de un caso

Dra. Laura Rodríguez Martínez

Laboratorio de Genética AbaCid. HM Hospitales. Madrid.

14:20-14:40 h.

Revisión y actualización de criterios para PGT: casos para CNRH y Cartera de Servicios del SERMAS

Dra. Ana Bustamante Aragonés

Servicio de Genética. Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz

14:40-15:00 h.

Debate final, clausura y elección del lugar de la siguiente Jornada