

LA AEGH ACTUALIZA

Boletín Informativo de la Asociación Española de Genética Humana

*10 de julio de 2026***PROCESO DE LAS ESPECIALIDADES SANITARIAS DE GENÉTICA**

El 6 de julio, durante un desayuno informativo con Don Javier Padilla, Secretario de Estado de Sanidad, explicó que los reales decretos de las especialidades de Genética Médica y Genética de Laboratorio ya están redactados y que el Ministerio pretende publicarlos de forma conjunta este mes de julio. Señaló que el Real Decreto de Genética de Laboratorio presenta algunas dificultades de encaje normativo relacionadas con el reconocimiento del biólogo sanitario como profesión sanitaria.

En relación con el biólogo sanitario, indicó que la propuesta legislativa ya está redactada y que se ha trasladado a los grupos parlamentarios que apoyaron la investidura para recabar un amplio respaldo, con la previsión de registrar la iniciativa entre esta semana y la siguiente.

Puedes ver la intervención completa en:

https://www.youtube.com/watch?v=0HDIU-i_E_U



PARTICIPACIÓN INSTITUCIONAL DE LA AEGH A NIVEL NACIONAL Y EUROPEO**Encuentro sobre salud y perspectiva de género**

La Real Academia Nacional de Medicina de España (RANME) y la Alianza Carmen reunieron, con motivo del Día Internacional de Acción por la Salud de la Mujer celebrado el 28 de mayo, a representantes de distintas sociedades científicas para analizar las diferencias existentes entre la salud de las mujeres y la de los hombres y promover una atención sanitaria más equitativa. En representación de la Junta Directiva de la AEGH asistió Karen Heath, participando en este encuentro multidisciplinar orientado a impulsar una mayor consideración de la perspectiva de género en la investigación y la práctica clínica.

Network of National Human Genetics Societies (NHGS) - ESHG - Gotemburgo

La AEGH estuvo representada por Belén Pérez en la 20.^a reunión de la Network of National Human Genetics Societies (NHGS), celebrada el 14 de junio en el marco de la Conferencia Europea de Genética Humana 2026, en Gotemburgo (Suecia). Este encuentro reunió a representantes de las sociedades nacionales de genética humana de distintos países europeos con el objetivo de compartir información, fortalecer la colaboración internacional y abordar los principales retos y avances en el ámbito de la genética humana.

SPAIN GLOBAL Summit on Rare Diseases: Research, Innovation & Health Management



Los días 28 y 29 de mayo se celebró en el Hospital Universitari i Politècnic La Fe de Valencia el SPAIN GLOBAL Summit on Rare Diseases: Research, Innovation & Health Management, organizado por la Fundación Española de Directivos de la Salud (Fundación SEDISA). Este encuentro reunió a expertos y profesionales para abordar los retos actuales de las enfermedades raras, con especial atención a la investigación, la innovación y la gestión sanitaria, con el objetivo de mejorar el diagnóstico, garantizar el acceso equitativo a los tratamientos y reforzar la coordinación asistencial. En representación de la Junta Directiva de la AEGH asistió Belén Pérez.

Únicas Talks



El 4 de junio de 2026 se celebró en el Centro Galego de Arte Contemporánea de Santiago de Compostela la tercera edición de Únicas Talks, bajo el lema "Seguimos avanzando en soluciones para necesidades 'Únicas'". Impulsado por el Hospital Sant Joan de Déu Barcelona y la Fundación "la Caixa", este foro reunió a profesionales y expertos para debatir sobre los retos y avances en las enfermedades raras pediátricas, abordando aspectos como las estrategias institucionales, el diagnóstico, los modelos asistenciales y las innovaciones terapéuticas. En representación de la Junta Directiva de la AEGH participó Belén Pérez.

Entrevista a Belén Pérez en IM Médico



La presidenta de la AEGH, Belén Pérez, ha concedido una entrevista a IM Médico en la que analiza los principales retos de la genética humana en España tras sus primeros meses al frente de la Asociación. En la entrevista destaca que “a día de hoy, España está limitada para cumplir con el objetivo de integrar la medicina genómica en la práctica asistencial”, y subraya la importancia de impulsar la puesta en marcha de las especialidades de Genética Médica y Genética de Laboratorio, uno de los principales objetivos de la AEGH para los próximos años.

Puedes leer la entrevista completa en:

<https://www.immedicohospitalario.es/noticia/57060/el-reto-es-saber-que-tratamiento-utilizar-en-cada-paciente-con-imid.html>

La AEGH, presente en el Día Internacional del Cribado Neonatal



La AEGH participó en la jornada conmemorativa celebrada el 26 de junio en el Hospital Ramón y Cajal, donde se presentó el primer capítulo de Nexus-PKU, un proyecto audiovisual que narra la vida de personas con fenilcetonuria. En representación de la Junta Directiva asistieron Belén Pérez y Miguel Ángel Moreno. Durante el encuentro se puso de relieve que las oportunidades de acceder a un diagnóstico y un tratamiento tempranos siguen dependiendo, en gran medida, del lugar de nacimiento, un reto que pone de manifiesto la importancia de seguir trabajando por la equidad en los programas de cribado neonatal y el acceso a la medicina de precisión.

CONGRESOS Y JORNADAS AEGH

JORNADA AEGH 2027

¡Ya tenemos fecha para la Jornada AEGH 2027! Se celebrará el **7 de mayo de 2027 en Bilbao** y estará dedicada al tema “El papel de la metilación del ADN en el diagnóstico genético: desde las enfermedades de impronta hasta las epifirmas”.

El encuentro pondrá el foco en los avances en el perfilado epigenómico y en la identificación de epifirmas, patrones característicos de metilación asociados a síndromes y genes concretos, altamente reproducibles y con gran valor diagnóstico. Estas herramientas permiten complementar la secuenciación, reclasificar variantes de significado incierto y aportar nuevas pistas para la identificación de genes implicados en enfermedad, ampliando el horizonte del diagnóstico molecular.

Los detalles de la gestión de la Jornada se publicarán más adelante, por ahora ¡reserva ya la fecha!

VARIOS

Adhesión a la iniciativa Más Visibles

Nos adherimos a la iniciativa Más Visibles para reclamar la ampliación y armonización del cribado neonatal en toda España.

Actualmente, existe una importante desigualdad territorial en el acceso a la prueba del talón. Mientras algunas comunidades autónomas detectan un mayor número de enfermedades, otras mantienen paneles más reducidos. Esto hace que las oportunidades de diagnóstico y tratamiento temprano dependan, en gran medida, del lugar de nacimiento.



+visibles
ASOCIACIÓN DE ENFERMEDADES RARAS

Nadie debería llegar tarde

ACTUALIZACIÓN DE FECHA Y HORARIO

MILES DE VOCES LLEGAN AL CONGRESO
PARA QUE NINGÚN NIÑO LLEGUE TARDE A UN DIAGNÓSTICO

Familias, pacientes, médicos, investigadores y asociaciones entregarán en el Congreso de los Diputados las firmas de la **Iniciativa Legislativa Popular** para la ampliación del cribado neonatal en España.

25 DE JUNIO DE 2026
Celebración en Madrid del **DÍA INTERNACIONAL DEL CRIBADO NEONATAL**

14:00 h ATENCIÓN A MEDIOS DE COMUNICACIÓN
14:30 h LLEGADA Y ENTREGA OFICIAL DE LAS FIRMAS DE LA ILP
REGISTRO GENERAL DEL CONGRESO DE LOS DIPUTADOS
Calle de San Jerónimo, Madrid

Detrás de cada firma, hay una historia. Detrás de cada historia, hay una vida.

CONTACTO PRENSA
Pedro Lendínez Ortega
Presidente de Más Visibles
600 14 77 70
info@masvisibles.com
www.masvisibles.com

MÁS INFORMACIÓN SOBRE LA ILP

www.masvisibles.com

La detección precoz salva vidas, previene discapacidades evitables y mejora significativamente la calidad de vida de los niños afectados y de sus familias. Por ello, apoyamos esta propuesta para avanzar hacia un modelo más equitativo, basado en la evidencia científica y en la igualdad de oportunidades desde el nacimiento.

MEMBRESÍAS

¡Ya somos 1500 socios y socias!

1500 mentes que trabajan cada día para avanzar en el conocimiento, el diagnóstico y la divulgación genética. Para llegar antes y mejor a dar respuesta a las necesidades de pacientes y familiares.



COMISIONES

COMISIÓN DE ACREDITACIÓN

- Silvestre Oltra Soler
- Óscar Campuzano Larrea
- Teresa San Miguel
- Raúl Santamaria Merino
- Enlace JD y miembro activo: Elena Vallespín García (Secretaría JD)

En esta convocatoria 2025, se recibieron un total de 34 solicitudes de acreditación. Tras un riguroso proceso de evaluación por parte de la Comisión, 21 profesionales obtuvieron la Acreditación en Genética Humana, lo que representa un 61,7 %.

La Acreditación en Genética Humana es un distintivo de excelencia profesional otorgado por la Asociación Española de Genética Humana (AEGH). Este título propio tiene como objetivo reconocer y poner en valor la trayectoria de aquellos miembros que han alcanzado hitos significativos en los ámbitos asistencial, docente e investigador, siempre dentro del campo de la Genética Humana. Representa un aval de calidad y compromiso con el desarrollo y la práctica rigurosa de esta disciplina.

COMISIÓN DE ATENCIÓN PRIMARIA

- Ismael Ejarque Doménech
- Antonio Souviron Rodríguez
- M^a Dolores Miramar Gallart
- María Lara Martínez
- Vanesa Escribano Hernández
- Enlace JD: Judit García Villoria (Vocal JD)

- Viernes 13 de marzo de 2026 organización de la Jornada de Genética Clínica y Atención Primaria en el Hospital Miguel Servet de Zaragoza.

COMISIÓN DE CALIDAD

- Eva Ruiz Casares
- María Juliana Ballesta
- Celia Badenas Orquín
- José Luis Soto Martínez
- Patricia Muñoz Cabello
- Cristina Hernando Davalillo
- Iratxe Huerta Bengoa
- Gema Gómez Mariano

- Enlace JD: Judit García Villoria (Vocal AEGH)

- Reunión de la Comisión de Calidad (CC):

Se realizó una reunión de la CC el 11/05/2026, donde se unieron nuevos miembros de la Comisión y se abordó la situación de los objetivos previamente planteados y que continúan en desarrollo.

La siguiente reunión de la CC es el 22/06/2026.

- Documento de entrega de informe de resultados a los pacientes.

Este documento fue revisado de nuevo, en la reunión por videoconferencia de la CC del 11/05/2026, con la presencia de la Dra. Judit García Villoria, enlace con la JD, con el objeto de valorar y considerar las recomendaciones realizadas desde la JD.

- Guía AEGH para validaciones *in house* de procedimientos no IVDR:

Se continúa con la aportación de bibliografía y documentación relacionada, su revisión y la estructuración de la guía.

- Documento de cribado de portadores heterocigotos en familiares de condiciones hereditarias recesivas:

Se sigue aportando bibliografía y documentación sobre el tema y se debaten posibles nuevos alcances del documento en diferentes contextos, prenatal-postnatal, umbrales de probabilidad, de portadores y de enfermedad.

COMISIÓN DE CÁNCER HEREDITARIO

- Verónica Barca Tierno
- Adela Escudero López
- Juan Cadiñanos Bañales
- Lidia Feliubadaló Elorza
- Alexandre Teulé Vega
- Enlace JD: Conxi Lázaro (Tesorera JD)

- Renovación de cargos de la Comisión de Cáncer Hereditario. Se ha llevado a cabo la renovación de los cargos de la comisión. Verónica Barca ha asumido la presidencia y Adela Escudero la secretaría, en sustitución de Juan Cadiñanos y Lidia Feliubadaló, respectivamente. Asimismo, Conxi Lázaro se ha incorporado como enlace con la Junta Directiva de la AEGH en sustitución de Karen Heath. Se ha acordado mantener a Juan Cadiñanos como representante de la comisión en SpadaHC. Desaparece la figura de asesor de la comisión anteriormente representada por Conxi Lázaro y Jose Luis Soto Martínez.

- Actualización del mapa de centros de cáncer hereditario en España. Se ha continuado trabajando en colaboración con la Comisión de Cáncer Hereditario de la SEOM para actualizar el mapa nacional de unidades de asesoramiento genético y laboratorios implicados en cáncer hereditario. El cuestionario ha sido publicado en el foro de la AEGH y distribuido a través de la SEHOP para que sea completado por los centros.

- Actualización y difusión del díptico informativo para ciudadanos y pacientes. Se ha completado la versión final de los dípticos informativos dirigidos a pacientes y ciudadanos sobre asesoramiento genético en cáncer Hereditario elaborado en colaboración con SEAGen, SEOM, SEHOP, AECC y CRIScancer. Esta versión final se va a empezar a distribuir en las próximas semanas desde las diferentes sociedades a través de los canales institucionales y redes sociales. Adicionalmente, con el objetivo de favorecer su accesibilidad y difusión en todo el territorio nacional, se va a traducir a las diferentes lenguas cooficiales y se ha establecido una red de colaboradores para la revisión de las distintas versiones.

Actividades propuestas:

- Desarrollo de materiales gráficos de apoyo para las consultas de asesoramiento genético en cáncer hereditario, en colaboración con otras sociedades científicas.
- Colaboración con la SEHOP en la elaboración de guías de diagnóstico y seguimiento de síndromes de predisposición a cáncer infantil.
- Desarrollo de actividades formativas en cáncer hereditario dirigidas a profesionales sanitarios.
- Puesta en marcha de un proyecto piloto de divulgación científica mediante podcasts sobre cáncer hereditario.
- Continuación de las actividades de coordinación y representación institucional con sociedades científicas y asociaciones de pacientes.

COMISIÓN DE ENFERMEDADES RARAS

- Santiago Ruiz Cid
- Leslie Matalonga
- Elena García Payá
- Pedro Lendinez Ortega
- Raquel Yahyaoui
- María Isabel Álvarez Mora
- Juan Pablo Trujillo Quintero
- Enlace JD: Miguel del Campo (Vocal JD)

- Cambios en la composición de la Comisión: Durante este periodo se incorporaron a la Comisión de Enfermedades Raras de la AEGH dos nuevos miembros, María Isabel Álvarez Mora y Juan Pablo Trujillo Quintero, a quienes damos la bienvenida y agradecemos su disposición para contribuir a las actividades y objetivos de la Comisión. Asimismo, Antonio Tugores finalizó su etapa como miembro de la Comisión. Queremos expresar nuestro más sincero agradecimiento por su compromiso, dedicación y valiosa contribución.

- Cambio en la representación de la Junta Directiva: Durante este periodo también se produjo un cambio en la representación de la Junta Directiva como enlace con la Comisión de Enfermedades Raras. Belén Pérez finalizó esta labor, siendo relevada por Miguel del Campo, a quien damos la bienvenida y agradecemos su disposición para fortalecer la coordinación entre la Comisión y la Junta Directiva. Queremos expresar nuestro agradecimiento a Belén Pérez por su apoyo, implicación y colaboración durante el tiempo en que desempeñó esta función, contribuyendo al desarrollo de las actividades e iniciativas de la Comisión.

- Jornada cribado neonatal: Con motivo del Día Internacional del Cribado Neonatal, la Comisión de Enfermedades Raras de la AEGH organizó el 9 de junio de 2026 una jornada científica en formato online centrada en los avances y retos del cribado neonatal en España. El programa reunió a expertos de referencia que abordaron la situación actual del cribado neonatal, las novedades en cribado bioquímico y genómico, el proyecto nacional CRINGENES, así como las iniciativas sociales y legislativas para la ampliación de los programas de cribado, concluyendo con una mesa redonda sobre los principales desafíos y la hoja de ruta futura. La sesión contó con alrededor de 100 participantes, fue grabada y estará disponible próximamente en la página web de la AEGH para facilitar su consulta y difusión.

Actividades propuestas:

- La Comisión comenzará a planificar una jornada científica con motivo del Día Mundial de las Enfermedades Raras 2027, con el objetivo de promover la actualización científica, fomentar el intercambio de conocimiento entre profesionales y contribuir a la sensibilización sobre las enfermedades raras y los avances en su diagnóstico y tratamiento.

COMISIÓN DE ÉTICA

- Teresa Pàmpols Ros
- María Fenollar Cortes
- Ignacio Blanco Guillermo
- José Miguel García Sagredo
- Antonio Pérez Aytés
- Mónica del Pilar Roselló Piera
- Enlace JD: Belén Pérez González (Presidenta JD)

- Reuniones:

- Reunión online abril 2026
- Reunión online mayo 2026

- Se ha publicado el artículo con el título “Acceso a la secuencia del genoma (II). Consideraciones éticas, legales y sociales; en la Revista de Bioética y Derecho, 2025; 65: 55-81. DOI 10.1344/RBD2025.65.49385

- Está en fase de revisión en la Revista Española de Salud Pública el artículo “Retos éticos del cribado poblacional de portadores para enfermedades hereditarias recesivas en el contexto reproductivo. Perspectiva de la comisión de ética de la asociación española de genética humana (AEGH)”.

- Se han contestado 3 preguntas de socios:

- CONSULTA ACERCA DE SI ES NECESARIO LA FIRMA DE LOS DOS TUTORES EN EL CONSENTIMIENTO INFORMADO DE UN MENOR.
- CONSULTA ACERCA DE REALIZAR UN ESTUDIO DE FARMACOGENÉTICA EN UN MENOR.
- CONSULTA ACERCA DEL CONSENTIMIENTO INFORMADO EN ESTUDIOS GENÉTICOS DE TUMORES

- A lo largo de estos 4 meses, como miembros de esta Comisión han participado y dado respuesta a la solicitud de atención en distintas actividades:

- Proyecto “Cangur” liderado por el Hospital Vall d’Hebron (Dr Blanco Guillermo, Dra Pàmpol Ros, Dr Pérez-Aytés)
- Entrevista para el proyecto del CSIC A novel approach to new family-forms (Dr Blanco Guillermo).

Recordatorio de la Comisión de Ética de la AEGH

Queremos recordar a todos los socios y socias de la AEGH que la Comisión de Ética está a vuestra disposición para atender aquellas dudas, preguntas o conflictos éticos que puedan surgir en el desarrollo de vuestra actividad tanto asistencial como de investigación.

Podéis remitir cualquier consulta relacionada con aspectos éticos de la práctica clínica y asistencial. La Comisión se compromete a dar respuesta en un plazo máximo de 10-15 días, aportando una revisión y una perspectiva ética que ayuden a analizar y abordar el conflicto planteado.

Os animamos a hacer uso de este recurso cuando lo consideréis necesario.

COMISIÓN DE FORMACIÓN Y DIVULGACIÓN

- Antonio Viñuela Sánchez
- Ginevra Bonelli Rosell (secretaría)
- Guiomar Pérez de Nanclares Leal (presidencia)
- Ismael Buño Borde
- Laura Rodríguez Martínez
- M. Carmen Garrido Borde
- Enlace JD: Julio Rodríguez

- Incorporación de dos nuevas personas a la Comisión: reunión de bienvenida y puesta al día de las actividades que se están desarrollando y las pendientes. Reajuste de las fechas de las reuniones para facilitar la participación de todas y todos.
- Curso de formación de Citogenética: se ha preparado el programa formativo que cuenta con la aprobación de la Junta Directiva de la AEGH; se han seleccionado a las primeras personas candidatas para impartir dicha docencia. Dado que, por el momento, no se ha llegado a un acuerdo final con Xpeer por falta de concreción sobre la financiación, se adapta el cronograma del proyecto (nuevas fechas coloreadas respecto a la previsión anterior, en gris):

FASE	ABR 26	MAY	JUN	JUL	AGO	SEP	OCT	NOV	DIC	ENE 27	FIN CURSO
Organización proyecto											
Creación material											
Generación del curso (Xpeer)											
Empiece del curso											
Análisis resultados											

A lo largo de junio se contactará con las posibles docentes para presentarles el programa docente y recabar su confirmación sobre su participación.

- Información de pacientes (web): se comparte la idea de crear videos y animaciones para la información de pacientes por parte de la Comisión. Se comparte el presupuesto para las animaciones (5 vídeos de 1 minuto con animación 2D) que se ha obtenido gracias al estudio H501. El presupuesto incluye guión, producción, locución, diseño, animación y postproducción, pero no la obtención de información para ir en ellos. El proyecto queda a la espera de obtener financiación. La comisión ya ha empezado a generar ideas de posibles vídeos.
- Día del ADN:
 - ESHG: promover el concurso de la ESHG para el día del ADN entre los colegios para que más alumnado participe, conjuntamente con la empresa Orión comunicación. Se ha presentado a la comisión de formación de la ESHG la propuesta de que el alumnado pueda hacer el día del ADN en español, con muy buena acogida de cara al año 2027. Se

seguirá trabajando en esta línea para concretar las pautas y difusión de la información.

- AEGH: decidir cómo impactar a más alumnos y colegios para la próxima edición. A partir de marzo 2027, contactar con colegios. Se propone hacer una reunión online con profesorado interesado en participar para explicar las actividades y resolver dudas.

COMISIÓN DE GENÉTICA ONCOHEMATOLÓGICA

- Mireia Atance Pasarisas
- Miriam Gutiérrez Serrano
- Carolina Martínez-Laperche
- Cristina López González
- Henar Sánchez Cabezalí
- Laura García Naveda
- Enlace JD: Karen Heath (Vocal JD)

- Se da la bienvenida a las nuevas incorporaciones de la comisión:

Laura García, Hospital de Cruces, Bilbao

Cristina López, Hospital Clínic, Barcelona

Henar Sánchez, Hospital Ramón y Cajal

Karen Heat, nuevo enlace de la Junta Directiva

- Se despide a:

Blanca Espinet

Alberto Valiente

- Se comentan los objetivos de la comisión, el trabajo realizado en años anteriores y el funcionamiento interno de la comisión y de la junta de la AEGH.

- Se realiza la elección de los nuevos cargos de presidente y secretario. Se vota por unanimidad que sea presidente Mireia Atance y secretario Miriam Gutiérrez.

- Proponemos la inclusión del tumor sólido a la AEGH y la posible entrada en la comisión de perfiles en ese sentido.

- Para noviembre de 2026, estamos preparando una nueva jornada on-line, que creemos que va a ser de gran interés para todos los miembros de la AEGH, y que tratará sobre la secuenciación de cadena larga (Long-read sequencing). En esta jornada queremos contar con la participación de diferentes ponentes dedicadas a esta tecnología y a expertos que ya estén usándolo en diferentes ámbitos de la genética para que compartan aspectos teóricos-técnicos y también sus aplicaciones en la rutina y/o investigación.

- Estamos gestionando trámites de presupuesto y organización de la plataforma virtual con Geyseco para la jornada de noviembre de 2026.
- Respuesta a mail de la Junta procedente de la ENAC sobre la EMR usando paneles de NGS en linfoma: se concluye no existe tal implantación de biopsia líquida y que no está aún estandarizada la técnica. Sin embargo, es una tecnología novedosa con mucho potencial para el estudio de mínima residual para predecir la recaída en linfomas ante un PET dudoso o antes, y en tumores no biopsiables.

REUNIONES DE LA JUNTA DIRECTIVA 2026



- 20 de mayo: Primera Reunión de la nueva JD. Reunión Presencial.
- 3 de junio: Reunión Extraordinaria
- 18 de junio: Reunión Ordinaria Virtual

La Junta Directiva de la AEGH