

LA AEGH ACTUALIZA

Boletín Núm. 2 Informativo de la Asociación Española de Genética Humana

11 de junio de 2025

PROCESO DE LAS ESPECIALIDADES SANITARIAS DE GENÉTICA

Informes preceptivos y proceso en marcha según lo previsto por el Ministerio de Sanidad.

CONGRESOS Y JORNADAS

XXIX CONGRESO NACIONAL DE GENÉTICA HUMANA DE LA AEGH – MURCIA 2025

XXIX Congreso Nacional de Genética Humana de la AEGH – Murcia 2025
Este año, el XXIX Congreso Nacional de Genética Humana de la AEGH se celebrará de forma conjunta con el **II Congreso Iberoamericano de Genética Médica y Medicina Genómica**, del **7 al 10 de octubre de 2025**, en **Murcia, España**.

Será un encuentro único que reunirá a profesionales de toda Iberoamérica, impulsando el intercambio científico, la colaboración internacional y la innovación en genética médica y medicina genómica.

Fechas clave

- Congreso: del 7 al 10 de octubre de 2025
- Envío de resúmenes: hasta el 30 de junio de 2025
- Idiomas de presentación: castellano y portugués

Más información e inscripciones:

<https://www.geysecos.es/IIgeneticamurcia/index.php?go=inicio>

Becas de asistencia

Para apoyar la participación, la AEGH concederá **tres bolsas de viaje** dirigidas a **jóvenes menores de 35 años** y a **socios o socias en situación de desempleo**.

Actividad previa al congreso: I Hackathon Iberoamericano ÚNICAS

Los días **6 y 7 de octubre de 2025**, como antesala del congreso, se celebrará el **I Hackathon Iberoamericano ÚNICAS de Enfermedades Raras No Diagnosticadas**.

Esta iniciativa, impulsada por el Hospital Sant Joan De Déu, está diseñada para fomentar el trabajo multidisciplinar intensivo en torno a los datos clínicos y genómicos de un número determinado de pacientes pediátricos procedentes de hospitales de la Red UNICAS y de Iberoamérica con sospecha de enfermedad rara, sin diagnóstico tras el estudio a nivel asistencial, para su potencial caracterización y resolución en 48 horas, en colaboración con IMPaCT GENÓMICA y CIBERER. La participación general es por invitación según las características de los casos clínicos, las técnicas genómicas empleadas y la interpretación requerida.

Asamblea General Ordinaria de la AEGH 2025

Durante la celebración del congreso, tendrá lugar la **Asamblea General Ordinaria de la AEGH**, un espacio fundamental para informar sobre la actividad de la asociación, compartir avances y recoger propuestas.

Invitamos a todas las socias y socios a asistir y participar activamente en este encuentro clave para el rumbo de la AEGH.

CONGRESO INTERDISCIPLINAR DE GENÉTICA HUMANA AEGH 2026

Nos complace anunciar que el **V Congreso Interdisciplinar en Genética Humana** se celebrará del **14 al 17 de abril de 2026**, en el **Palacio de Congresos de Granada**.

Este evento, ya consolidado como un referente en el ámbito de la genética humana, reunirá nuevamente a especialistas de diversas disciplinas para promover el diálogo científico, la innovación y la colaboración interdisciplinar ante los retos actuales y futuros del sector.

Más información sobre el programa y las inscripciones estará disponible próximamente.

Asamblea General Ordinaria de la AEGH 2026

En el marco del congreso interdisciplinar de 2026 se celebrará la Asamblea General Ordinaria de la AEGH, en la que se abordarán los principales temas relacionados con la actividad de la asociación y se dará voz a todos los socios y socias. Os animamos a participar activamente.

JORNADA AEGH 2027

Dado que el **V Congreso Interdisciplinar en Genética Humana** se celebrará en 2026, la próxima **Jornada de la AEGH** tendrá lugar en **2027**.

Las **propuestas de candidatura para la organización de esta jornada** podrán enviarse a la **Secretaría de la AEGH** hasta **finales de octubre de 2025**.

REGLAMENTO DE RÉGIMEN INTERNO DE LA AEGH

Se adjunta a este boletín el **Reglamento de Régimen Interno (RRI)** de la AEGH, con el objetivo de que todos los socios y socias puedan conocer en detalle el funcionamiento interno de la asociación.

OTRAS ACTIVIDADES

ESTRATEGIA NACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS

El Ministerio de Sanidad ha iniciado un proceso clave para mejorar el abordaje de las enfermedades raras en España mediante la actualización de la Estrategia Nacional en Enfermedades Raras. Esta revisión tiene como objetivo incorporar los avances científicos y tecnológicos más recientes, al tiempo que responde a las necesidades emergentes en diagnóstico, tratamiento y atención integral de estas patologías poco frecuentes.

Como representantes de la AEGH participan Encarna Guillen y Karen Heath en dicha estrategia. La primera reunión fue el 1 de abril de 2025, en el Ministerio de Sanidad.

Durante la reunión, además de una primera toma de contacto entre los miembros expertos, se han diseñado los siguientes grupos de trabajo:

- Grupo 1 - Prevención y detección precoz
- Grupo 2 - Diagnóstico.
- Grupo 3 - Terapia y registros.
- Grupo 5 - Economía de la salud
- Grupo transversal - Investigación y formación.



DECIMOTERCERA EDICIÓN DE LOS PREMIOS GEPAC

El pasado 24 de abril a las 19:00 horas, tuvo lugar en el Real Ateneo de Madrid la ceremonia de entrega de la decimotercera edición de los **Premios del Grupo Español de Pacientes con Cáncer (GEPAC)**, bajo el lema “Cruzando metas por un cáncer sin barreras”.

Estos galardones reconocen la labor de instituciones y profesionales cuyas iniciativas, desarrolladas a lo largo de 2024, han contribuido de forma significativa a mejorar no solo la supervivencia, sino también la calidad de vida de los pacientes oncológicos y sus familias.

En representación de la Asociación Española de Genética Humana (AEGH) asistió el vicepresidente Miguel Ángel Moreno Pelayo.

78 ASAMBLEA MUNDIAL DE LA SALUD (OMS). Ginebra

El pasado 24 de mayo se aprobó la resolución, impulsada por España, que reconoce las enfermedades raras como una prioridad global de salud pública en la **78 Asamblea Mundial de la Salud en Ginebra (Suiza)**. La presidenta Encarna Guillén Navarro participó en uno de los eventos organizados en apoyo a dicha resolución.

Tras su aprobación, se elaborará, en consulta con los Estados Miembros y organizaciones relevantes, un plan estratégico global para mejorar el diagnóstico, tratamiento, investigación y atención integral.



En las fotos junto al Director General de Salud Pública y Equidad en Salud del Ministerio de Sanidad, Dr. Pedro Gullón, Presidente de FEDER, D. Juan Carrión y otros representantes de FEDER y ALIBER.

ESHG 2025, 24-27 MAYO MILÁN

La presidenta Encarna Guillén Navarro asistió a las reuniones de las Sociedades Nacionales de Genética Humana, del European Board of Medical Genetics y UEMS en Milán. Se habló del reconocimiento de las dos especialidades en España y del horizonte profesional en Europa.

MESA REDONDA SOBRE EL RECONOCIMIENTO DE LA ESPECIALIDAD DE GENÉTICA. II CONGRESO ESPAÑOL DE MEDICINA GENÓMICA

El vicepresidente, Dr. Miguel Ángel Moreno, junto con Dra. Karen Heath, vocal, así como los miembros de la AEGH, Dra. Carmen Ayuso y Dr. Pablo Lapunzina, participaron en una mesa redonda sobre el reconocimiento de la especialidad de Genética. Esta actividad tuvo lugar en el marco del II Congreso Español de Medicina Genómica, celebrado el pasado 22 de mayo de 2025 en la Universidad Nebrija de Madrid. La mesa fue moderada por José Castrodeza, ex director general de Ordenación Profesional del Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad.

La mesa redonda completa en:

<https://youtu.be/ossSy5MWsXk?si=dGpqPbxtN1sGdFNV>



BECAS Y AYUDAS AEGH

BECAS AEGH PARA ASISTIR AL CONGRESO DE LA ESHG 2025

La convocatoria de las **Becas AEGH para asistir al Congreso de la European Society of Human Genetics (ESHG) 2025** fue enviada a todos los socios y socias el **23 de enero de 2024**, con un recordatorio adicional el **20 de marzo**.

En esta edición, se concedieron **tres becas** destinadas a apoyar la participación de nuestros miembros en este importante evento internacional.

Ganadores/as

- *Belén de la Morena Barrio*
- *María Elena Fernández Suárez*
- *Juan Gómez de Oña*

BECAS DE ESTANCIA PROFESIONAL AEGH – CONVOCATORIA 2024

La convocatoria de las **Becas de Estancia Profesional AEGH** fue enviada a todos los socios y socias el **20 de febrero de 2024**, con un recordatorio posterior el **20 de marzo**.

En esta edición, se otorgaron **dos becas**: una en la categoría **Junior** y otra en la categoría **Senior**.

Ganadoras

- **Categoría Junior:** *M^a Antonia Caro Miró*
- **Categoría Senior:** *Laura Valle Velasco*

BOLSAS DE VIAJE AEGH – XXIX CONGRESO AEGH Murcia 2025

La convocatoria de las bolsas de viaje para asistir al **XXIX Congreso Nacional de Genética Humana de la AEGH**, que se celebrará conjuntamente con el II Congreso Iberoamericano de Genética Médica y Medicina Genómica del 7 al 10 de octubre de 2025 en Murcia, ha sido enviada a todos los socios y socias.

En esta edición, se convocan **tres ayudas** dirigidas a jóvenes profesionales menores de 35 años o personas en situación de desempleo. Los candidatos deben ser socios/as de la AEGH con una antigüedad mínima de dos años a fecha 4 de julio de 2025, haber enviado una comunicación científica al congreso como primer/a o último/a autor/a y no haber resultado beneficiarios/as de esta ayuda en ediciones anteriores.

Cada bolsa cubrirá la inscripción al congreso y una ayuda para viaje y alojamiento de hasta 600 €, cuya gestión se realizará directamente desde la Secretaría Técnica.

El plazo de presentación de solicitudes finaliza el 4 de julio de 2025. La documentación deberá enviarse por correo electrónico a: secretaria@aegh.org. Las solicitudes serán evaluadas por la Junta Directiva de la AEGH, y en caso de empate, el voto de la Presidencia será decisivo.

MEMBRESÍAS (Segundo trimestre 2025): 8 altas

COMISIONES (aspectos relevantes)

COMISIÓN DE ACREDITACIÓN

En esta convocatoria 2024, se recibieron un total de 68 solicitudes de acreditación. Tras un riguroso proceso de evaluación por parte de la Comisión, 61 profesionales obtuvieron la Acreditación en Genética Humana, lo que representa un 89,7 %.

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 CALIDAD

La Comisión de Calidad organizará una sesión formativa el día 12 de junio de 2025 en formato *online* con una duración de 2h dirigida a profesionales de laboratorios de diagnóstico genético con el objetivo de ofrecer una visión clara y actualizada sobre el **Reglamento (UE) 2017/746** relativo a productos sanitarios para diagnóstico in vitro (IVDR).

Durante esta formación se abordarán las principales implicaciones del reglamento, así como los pasos clave para su correcta implementación en el ámbito clínico y de laboratorio. Una oportunidad esencial para reforzar el cumplimiento normativo y la calidad en los procedimientos diagnósticos.

Registro: https://us06web.zoom.us/webinar/register/WN_9wDOzHMPRR6Nzoi8iY5SNg

COMISIÓN DE MEDICINA PERSONALIZADA

Se propone participar en la labor de dar visibilidad a la medicina de precisión con las siguientes actividades:

- a) Jornada sobre medicina de precisión, tal y como se hizo en 2021.
- b) Elaborar un documento que recoja las actividades e iniciativas de implementación de la medicina personalizada que se están desarrollando a nivel estatal para difundir entre los socios y ponerla a disposición de todo el mundo (SiGenes, IMPaCT, UNICAS y otras iniciativas nacionales y de las CCAA). Se plantea que podría ser el tema central de la jornada.
- c) Revisión del manifiesto sobre medicina personalizada realizado hace años.

COMISIÓN DE FORMACIÓN Y DIVULGACIÓN

Como cada 25 de abril celebramos el Día Internacional del ADN desde la AEGH con muchas actividades organizadas por nuestros socios y socias, a los que agradecemos su implicación en este día. Para celebrarlo muchos de nuestros socios y socias han organizado actividades durante estas semanas:

- IESO Conde Sancho García en Espinosa de los Monteros, Burgos: extracción ADN de plátano y de saliva
- IES Campos y Torozos (Medina de Rioseco, Valladolid): extracción ADN de fresas
- IES Siglo XXI de Leganés: cluedo genético
- IES Poeta Claudio Rodríguez: extracción ADN de saliva, plátano y de fresa
- IES Ramón Menéndez Pidal (Avilés): extracción ADN de fresa

- Universidad Europea de Madrid, Campus de Villaviciosa de Odón.
- Instituto Hm – formación profesional
- Unidad de Genética del HU Jaén
- IES Alfonso VI (Olmedo. Valladolid: Taller de criminología y elaboración de cariotipos
- IE Lope de Vega de Nador (Marruecos)
- Colegio Jesús María, Madrid
- IES Mata Jove en Gijón, Asturias
- IES Valle de Aller (Moreda): cariotipo y cluedo genético
- Liceo Español Cervantes de Roma: cariotipo, cluedo genético, extracción de fruta (kiwi y fresas)
- IES Pravia (Asturias): extracción del ADN

Aquí algunas de las fotos de esta celebración:



COMISIÓN DE GENÉTICA ONCO-HEMATOLÓGICA

Organización de la Jornada: Mapeo óptico del genoma (OGM): aspectos técnicos y aplicaciones en genética humana (27 noviembre 2024). En esta jornada on-line, que presentó una gran acogida con más de 500 compañeros inscritos, se repasaron las aplicaciones de esta novedosa tecnología en múltiples áreas de la genética humana con expertos que nos brindaron excelentes ponencias sobre su experiencia en Genética Clínica, Sarcomas y Neoplasias Hematológicas además de un repaso de sus aspectos más técnicos. El formato de la sesión, con la posibilidad de realizar preguntas en directo a los ponentes, fue muy enriquecedor y permitió conocer y despejar dudas de esta revolución tecnológica.

Desde la comisión de Genética Onco-Hematológica mostramos nuestra inquietud a la comisión de Calidad de la AEGH sobre la implementación del IVDR y la ISO 15189 en los laboratorios de Genética, con lo que se ha llevado a cabo una reunión informativa entre ambas comisiones con el objetivo de colaborar y ayudar a que los miembros de la AEGH dispongan de más herramientas e información para enfrentarse a este gran reto.

Para el año 2025, hemos estado preparando una nueva jornada on-line, de gran interés para los compañeros que se dedican al ámbito de la hematología: “Actualización de técnicas genéticas y pruebas a realizar en el estudio de diferentes patologías hematológicas”. En esta jornada contaremos con expertos que revisarán la Leucemia Aguda Mieloide (LMA), la Leucemia Aguda Linfoblástica B (LAL-B), el Mieloma Múltiple (MM) y los Síndromes Mielodisplásicos (SMD) con el fin de repasar las técnicas mínimas a realizar para obtener la información necesaria para el óptimo diagnóstico, pronóstico y tratamiento de estas patologías. La fecha, aún provisional, se estima para el 19 de noviembre de 2025.

REUNIONES DE LA JD SEGUNDO TRIMESTRE 2025

- 7 de abril de 2025
- 5 de mayo de 2025
- 19 de mayo de 2025 (reunión extraordinaria)
- 2 de junio

ENCUESTA A LOS SOCIOS Y SOCIAS

Se va a enviar a los socios y socias un formulario para que confirmemos los datos de cada persona que está registrada en la AEGH. Esto nos permitirá tener mejor organizados los datos y una fuente de consulta más fiable para apoyar nuestras acciones.

REDES SOCIALES Y MEDIOS DE COMUNICACIÓN

LA AEGH SE ESTRENA EN BLUESKY

La Asociación Española de Genética Humana da un paso más en su compromiso con la divulgación científica y la conexión con la comunidad profesional estrenando su cuenta oficial en Bluesky. Esta nueva vía de comunicación nos permitirá compartir contenidos actualizados sobre genética humana, fomentar el intercambio de conocimiento y promover el diálogo inclusivo con personas interesadas en el ámbito de la genética, desde profesionales hasta ciudadanía general.

Ya puede comenzar a seguir la cuenta en: [@aeghgenetica.bsky.social](https://bsky.app/profile/aeghgenetica.bsky.social)

LA SEXTA NOTICIAS

El Dr. Juan Cadiñanos Bañales, presidente de la Comisión de Cáncer Hereditario de la AEGH, analiza el impacto de la genética en poblaciones aisladas en el reportaje "La herencia vikinga" emitido por laSexta Noticias. El 8 de junio de 2025, en el marco de un reportaje emitido por laSexta Noticias, el Dr. Cadiñanos ha aportado su experiencia para analizar los resultados de una investigación genética reciente en islas del norte de Escocia, donde se ha detectado una alta incidencia de variantes genéticas asociadas a un mayor riesgo de cáncer y enfermedades cardiovasculares.

Durante la entrevista, el Dr. Cadiñanos explicó que este fenómeno puede estar estrechamente relacionado con el aislamiento geográfico y la baja variabilidad genética resultante. Este reportaje de laSexta Noticias subraya la relevancia creciente de la genética en la salud pública y cómo los estudios en poblaciones concretas pueden ayudar a mejorar la atención médica global.

