

### PROCESO DE LAS ESPECIALIDADES SANITARIAS DE GENÉTICA

El 26 de febrero de 2026, a petición de la AEGH, se celebró una reunión en el Ministerio de Sanidad con el nuevo director general de Ordenación Profesional, Miguel Ángel Máñez, la subdirectora general Tania Cedeño, la presidenta de la AEGH, Encarna Guillén, y el vicepresidente Miguel Ángel Moreno. Los representantes de la junta directiva de la AEGH, con casi 1500 asociados, transmitieron la urgente necesidad de la aprobación de los Reales Decretos (RDs) que regularán las especialidades de Genética Médica y Genética de Laboratorio, y su incorporación inmediata al Sistema Nacional de Salud (SNS).

El director general, Miguel Ángel Mañez, comunicó que están trabajando intensamente para lograr la publicación de los RDs a la mayor brevedad.



*Miguel Ángel Moreno, Tania Cedeño, Miguel Ángel Máñez y Encarna Guillén, tras la reunión mantenida en el Ministerio de Sanidad el pasado 26 de febrero.*

Tras el periodo de información pública, análisis y recogida de los informes preceptivos, la aprobación por el Consejo de ministros precederá a la publicación de los Reales Decretos en el Boletín Oficial del Estado y su entrada en vigor; procediendo a la constitución de las Comisiones Nacionales de las especialidades, el desarrollo de los programas formativos y las convocatorias de Formación Sanitaria Especializada.

Previamente, en diciembre de 2024, el Pleno de la Comisión de Recursos Humanos del Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud dio su visto bueno a la propuesta del Grupo de Trabajo, tras dos años de deliberaciones, para crear las especialidades sanitarias de Genética Médica y Genética de Laboratorio (esta última multidisciplinar), en línea con el entorno europeo y siguiendo el procedimiento establecido en el Real Decreto 589/2022, de 19 de julio, por el que se regula, entre otros, el procedimiento y criterios para la propuesta de nuevos títulos de especialista en Ciencias de la Salud; y la Dirección General de Ordenación Profesional del Ministerio de Sanidad resolvió favorablemente, en junio de 2025, la solicitud de creación de ambas especialidades a través de sendas resoluciones donde se acordó iniciar el procedimiento de elaboración de los proyectos de RDs.

### **Pendiente desde el año 2016**

La demanda de la AEGH se ha centrado en recuperar la especialización sanitaria de Genética, que ya existió formalmente en España durante año y medio. El Real Decreto 639/2014 recogía la aprobación de Genética Clínica, tras décadas de reivindicaciones de la AEGH. Sin embargo, el Real Decreto de Troncalidad, donde se incluía, fue anulado en 2016 por el Tribunal Supremo por un defecto de forma, que nada tenía que ver con la especialidad.

Desde 2016, la AEGH luchó por recuperar dicha especialidad a través de distintas iniciativas. En 2018, el Ministerio de Sanidad del nuevo gobierno decide como paso previo el desarrollo de un RD marco para regular la aprobación de nuevas especialidades. En el año 2022 se aprobó el Real Decreto 589/2022, de 19 de julio, por el que se regulan "la formación transversal de las especialidades en Ciencias de la Salud, el procedimiento y criterios para la propuesta de un nuevo título de especialista en Ciencias de la Salud o diploma de área de capacitación específica, y la revisión de los establecidos, y el acceso y la formación de las áreas de capacitación específica; y se establecen las normas aplicables a las pruebas anuales de acceso a plazas de formación en especialidades en Ciencias de la Salud".

Tras intensos años de negociaciones de nuevo por parte de la AEGH, apoyada por las asociaciones de pacientes (como la Federación Española de Enfermedades Raras, FEDER), dicho Real Decreto permitió abrir, de nuevo, el proceso de solicitud de la especialización sanitaria de genética, finalmente a propuesta de la Comisión de Recursos Humanos del Consejo Interterritorial de Salud, tras las deliberaciones del grupo de trabajo específico con el planteamiento de las especialidades de Genética Médica y Genética de Laboratorio

## PARTICIPACIÓN INSTITUCIONAL DE LA AEGH A NIVEL NACIONAL Y EUROPEO

### Jornada sobre la implementación del WGS en el diagnóstico de las enfermedades raras pediátricas en Hospital Universitario La Paz-INGEMM. Madrid

El 14 de enero la AEGH, a través de la junta directiva y socios, participó en esta jornada, organizada por Karen Heath, donde se incidió en la necesidad de la publicación de los RD de Genética Médica y Genética de Laboratorio.



*Encarna Guillén, Ángel Carracedo, Santiago de la Riva, Belén Pérez y Carmen Ayuso*

### Jornada en Fundación Ramón Areces: “Situación y perspectiva de la genética clínica en España” en Madrid.

El 19 de enero la AEGH participó en la jornada “Situación y perspectiva de la genética clínica en España”, organizada por la Fundación Ramón Areces junto a destacados profesionales del ámbito de la genética clínica.



*En la mesa 1: Carmen Ayuso, Ángel Carracedo, Belén Pérez, Guiomar Pérez Nanclares y José Miguel García Sagredo.*



*En la mesa 2: Carmen Ayuso, Juan Carrión, Encarna Guillén, José María Millán y José Miguel García Sagredo.*

Un espacio clave para reflexionar sobre los retos y oportunidades de la genética como especialidad sanitaria, su papel en el diagnóstico, la prevención y el tratamiento, y su desarrollo dentro de nuestro sistema sanitario.

Queremos dar las gracias a la Fundación Ramón Areces por contar con la voz de la AEGH y el resto de profesionales que contribuyeron al intercambio de ideas, conocimiento y la visión de futuro.

### **Celebración del 25 aniversario del Primer Borrador del Genoma Humano en el Ministerio de Ciencia, Innovación y Universidades en Madrid: De la lectura del genoma a la medicina de precisión: impacto en biomedicina y salud.**

El Ministerio de Ciencia, Innovación y Universidades (MICIU) junto con el Centro Nacional de Análisis Genómico (CNAG) y la iniciativa europea EASIGEN-DS, conmemoraron el primer cuarto de siglo del Proyecto Genoma Humano con un evento que se celebró el pasado 10 de febrero en el salón de actos del Ministerio de Ciencia, Innovación y Universidades.



*De la lectura del genoma a la medicina de precisión*

## **Cumbre del Día Mundial contra el Cáncer en Congreso de los Diputados, Madrid**

Con motivo del Día Mundial contra el Cáncer, el Grupo Español de Pacientes con Cáncer organizó la VIII Cumbre Española contra el Cáncer, en el marco de la iniciativa “Cáncer: Cuestión de Estado”, celebrada el 23 de febrero de 2026 en la Congreso de los Diputados. La jornada, desarrollada en la Sala Ernest Lluch en horario de mañana, constituyó un espacio de reflexión y diálogo centrado en el papel del movimiento asociativo en cáncer, su impacto en pacientes y familias, y la importancia de reforzar la colaboración institucional y la participación en políticas públicas.

A lo largo del encuentro se celebraron mesas de debate con asociaciones de pacientes, profesionales sanitarios y representantes institucionales, culminando con la presentación de un Acuerdo de Estado por el Movimiento Asociativo en Cáncer. En representación de la AEGH asistió nuestro vicepresidente, Miguel Ángel Moreno Pelayo, quien participó activamente en el intercambio de opiniones con los ponentes.



*Cumbre Día Mundial contra el Cáncer · 23 de febrero · Congreso de los Diputados*

## **Presentación de la Estrategia Sanitaria y Sociosanitaria de Enfermedades Raras en Castilla-La Mancha en Toledo**

El 23 de febrero, la AEGH ha participado en la presentación de la Estrategia Sanitaria y Sociosanitaria de Enfermedades Raras en Castilla-La Mancha, un marco que impulsa una atención más coordinada, equitativa y centrada en la persona.

Nuestra presidenta, Encarna Guillén, intervino en el acto con la ponencia ‘Iniciativas para la equidad en Enfermedades Raras: IMPaCT-GENÓMICA y Red ÚNICAS’ en la que ha destacado la importancia del diagnóstico genético temprano y la coordinación entre niveles asistenciales y el ámbito sociosanitario. Además de reivindicar la necesidad de las especialidades sanitarias de genética en España.

Las enfermedades raras requieren planificación estratégica, cooperación institucional y liderazgo clínico. Este tipo de iniciativas suponen un paso relevante hacia modelos asistenciales más integrados y eficientes, contando con la especialización sanitaria de genética como eje vertebrador.



*Encarna Guillén en la Jornada de Castilla La Mancha*

### **Jornada del Día Mundial de las Enfermedades Raras en Castellón**

El 3 de marzo, la presidenta de la AEGH, Encarna Guillén, asistió al acto celebrado en Castellón bajo el lema 'Porque cada pERsona importa' y que fue presidido por la Reina Letizia.



*Alba Parejo (FEDER), la Ministra de Sanidad Mónica García; Encarna Guillén (AEGH) y David Sánchez (FEDER), en el acto celebrado en Castellón el pasado 3 de marzo.*

Encarna Guillén, aprovechó para hablar con la ministra de Sanidad, Mónica García, sobre la necesidad de acelerar la publicación de los RDs de Genética Médica y Genética de Laboratorio.

Juan Carrión, presidente de FEDER, reclamó a las autoridades presentes la publicación de los RDs que regularán las especialidades de Genética Médica y Genética de Laboratorio.

## **XII Jornada Interdisciplinar sobre Avances en Enfermedades Raras, organizadas por el IBIMA Plataforma Bionand en Málaga**

Nuestra presidenta, Encarna Guillen, participó en Málaga el día 6 de marzo de 2026 en las XII Jornada Interdisciplinar sobre Avances en Enfermedades Raras, organizadas por el IBIMA Plataforma Bionand. Durante su intervención dio a conocer cómo se encuentra el proceso de aprobación de las Especialidades de Genética Médica y Genética de Laboratorio en España y la necesidad de acelerar los trámites.



*Encarna Guillén (AEGH)*

## **Jornada de Enfermedades Raras en el Senado en Madrid**

El pasado 16 de marzo con motivo de esta jornada se volvió a reivindicar ante los senadores la urgencia de la aprobación de las especialidades de genética médica y genética de laboratorio.



*Miembros de la AEGH y FEDER*

**PUBLICACIONES**

**Anuario 2025 isanidad**

La presidenta, Encarna Guillén, ha colaborado en el anuario 2025 de isanidad para reclamar la aprobación de los RDs de genética médica y genética de laboratorio.



Se puede encontrar el anuario en:

<https://isanidad.com/362008/anuario-isanidad-2025-la-sanidad-contada-por-sus-protagonistas/>

**FundacionQuaes**

La presidenta Encarna Guillén, con motivo de la celebración del Día Mundial de las Enfermedades Raras, habla sobre las especialidades de genética médica y genética de laboratorio.

Se puede consultar aquí: [https://www.fundacionquaes.org/retos\\_biomedicina/las-enfermedades-raras-el-reto-de-tres-millones-de-personas-en-espana/](https://www.fundacionquaes.org/retos_biomedicina/las-enfermedades-raras-el-reto-de-tres-millones-de-personas-en-espana/)

**Documento de consenso Programa poblacional de cribado prenatal de anomalías cromosómicas en el SNS-Ministerio de Sanidad**

Desde la Unidad de Programas de Cribado Poblacional del Ministerio de Sanidad se comunicó la elaboración del “Documento de consenso para el desarrollo e implementación del programa poblacional de cribado prenatal de anomalías cromosómicas en el SNS”, desarrollado en el marco del grupo de trabajo dependiente de la Ponencia de Cribado Poblacional de la Comisión de Salud Pública.

Este documento tiene como objetivo establecer requisitos y recomendaciones que permitan un abordaje homogéneo y con criterios de calidad en todo el territorio nacional. Dada la relevancia de la genética en este ámbito, se invitó a la Asociación Española de Genética Humana a participar como revisora externa, designando como representantes a Belén Gil Fournier, Encarna Guillén y Francisco Javier Fernández Martínez.

## SEMINARIOS

### ASESORAMIENTO GENÉTICO

El 17 de marzo se celebró un webinar de asesoramiento genético a petición de FEDER para familias y mujeres portadoras, con la participación de Encarna Guillén y Adrián Moreno.

## CONGRESOS Y JORNADAS AEGH

### XXX CONGRESO AEGH y V CONGRESO INTERDISCIPLINAR EN GENÉTICA HUMANA

La ciudad de Granada acogerá del 15 al 17 de abril de 2026 el XXX Congreso AEGH y el V Congreso Interdisciplinar en Genética Humana, organizado por la Asociación Española de Genética Humana junto con la Asociación Española de Diagnóstico Prenatal, la Sociedad Española de Genética Clínica y Dismorfología, la Sociedad Española de Farmacogenética y Farmacogenómica, la Sociedad Española de Asesoramiento Genético, la Sociedad Española de Bioinformática y Biología Computacional y la Asociación Salud Digital. Este encuentro se plantea como un espacio clave para el intercambio de conocimiento y la colaboración entre profesionales, consolidándose como un punto de referencia para debatir y avanzar en el ámbito de la genética humana.

[www.geneticahumana.org](http://www.geneticahumana.org)



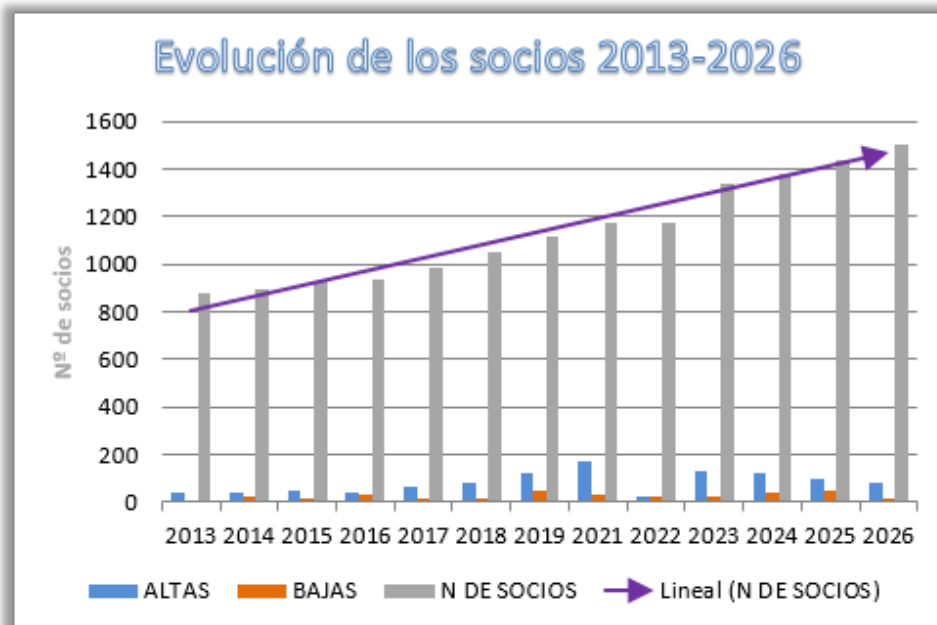
### JORNADA AEGH 2027

La decisión de la organización/sede para la Jornada 2027 de la Asociación Española de Genética Humana se votará de manera presencial durante la Asamblea General Ordinaria, a partir de las candidaturas presentadas para la organización de la Jornada AEGH 2027.

## MEMBRESÍAS

Desde octubre de 2025 hasta la fecha se han producido 15 bajas y 79 altas, lo que ha dejado la masa social de la AEGH en los 1.499 miembros a 17 de marzo de 2026.

En el siguiente gráfico, podemos observar la serie histórica de altas y bajas desde la creación de la Sociedad:



## BECAS Y BOLSAS DE VIAJE

### Premio Joven en Investigación de la AEGH

El “Premio Joven en Investigación de la AEGH” (convocatoria 2025) reconoce la trayectoria investigadora destacada en genética humana de jóvenes científicos/as miembros de la AEGH. Está dotado con 2.000 € netos, inscripción gratuita al XXX Congreso Nacional de Genética Humana (en el marco del V Congreso Interdisciplinar, del 15 al 17 de abril de 2026 en Granada), y una ayuda de hasta 600 € para viaje y alojamiento. Pueden optar socios/as con al menos dos años de antigüedad y  $\leq 40$  años a 31/12/2025. La solicitud requiere CV, autobaremo, justificante de cuota, documentación de edad y méritos científicos acreditados, y debe enviarse antes del 15 de febrero de 2026.



## Bolsas de Viaje AEGH - XXX Congreso AEGH y V Congreso Interdisciplinar en Genética Humana del 15 al 17 de abril de 2026, Granada

La Asociación Española de Genética Humana (AEGH) convocó tres bolsas de viaje para asistir al XXX Congreso AEGH y V Congreso Interdisciplinar en Genética Humana (15–17 de abril de 2026 en Granada), dirigidas a jóvenes profesionales (<35 años) o socios/as en desempleo. Estas ayudas cubren la inscripción al congreso y hasta 600 € para viaje y alojamiento. Pueden solicitarlas miembros con más de dos años de antigüedad que hayan enviado una comunicación científica como primer o último autor y que no hayan recibido esta ayuda previamente.



## Beca ESHG 2026 para asistir a la ESHG 2026

La Asociación Española de Genética Humana (AEGH) ofrece la posibilidad de nominar a una persona para la Beca Nacional del congreso de la European Society of Human Genetics 2026, que se celebrará en Gothenburg del 13 al 16 de junio. La beca incluye inscripción gratuita al congreso (con almuerzos) y una ayuda de 600 € para viaje. Está dirigida a miembros activos de la AEGH con  $\leq 4$  años de experiencia postuniversitaria, que hayan demostrado excelencia en genética humana o presentado comunicación en el último congreso interdisciplinar (Málaga), y que no hayan recibido esta beca previamente.



## Becas AEGH para acudir al ESHG 2026

La Asociación Española de Genética Humana (AEGH) convocó tres becas para asistir al congreso europeo de genética de la European Society of Human Genetics (ESHG 2026), que se celebrará en Gothenburg del 13 al 16 de junio de 2026, dirigidas a sus miembros jóvenes. Las becas cubren íntegramente la inscripción y aportan 1.200 € para viaje y alojamiento. Pueden optar candidatos menores de 40 años, con más de dos años de antigüedad en la AEGH, que hayan enviado una comunicación científica al congreso como primer o último autor y que no hayan sido beneficiarios previamente.



## Convocatoria de Becas Estancia Profesional AEGH

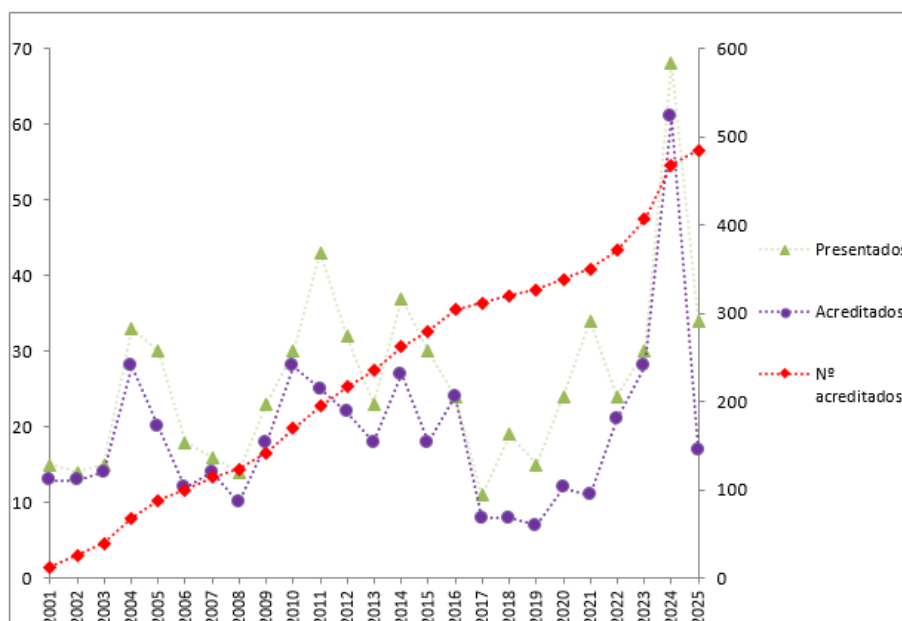
La Asociación Española de Genética Humana (AEGH) convoca una beca de estancia profesional dirigida a sus miembros para realizar formación en centros nacionales o internacionales, con dos modalidades: junior (hasta 40 años) y senior (41 o más). La ayuda cubre hasta 3.000 € para estancias nacionales y hasta 5.000 € para internacionales, con una duración de 1 a 3 meses (a completar antes del 1 de mayo de 2027). El plazo de solicitud finaliza el 31 de marzo de 2026 y requiere envío electrónico de documentación como CV, carta de aceptación del centro receptor y memoria del proyecto. Pueden optar miembros con al menos dos años de antigüedad y cuotas al día.. Estas becas están aún en periodo de resolución.

## COMISIONES

### COMISIÓN DE ACREDITACIÓN

#### Acreditaciones:

- Solicitadas: 34
- Concedidas en primera revisión: 17 (50%) - Plazo de alegaciones abierto hasta el 10 de abril.



Evolución histórica del proceso de acreditación. En este momento, la AEGH cuenta con **485** miembros acreditados, que suponen el **32,35%** de los miembros de la Asociación.

### COMISIÓN DE ATENCIÓN PRIMARIA

- La próxima actividad será la Jornada de Genética Clínica y Atención Primaria que tuvo lugar el viernes 13 marzo 2026 en el Hospital Miguel Servet de Zaragoza.

### COMISIÓN DE CÁNCER HEREDITARIO

- Actualización del mapa de centros de cáncer hereditario en España. En colaboración con la comisión de cáncer hereditario de SEOM, se ha revisado y actualizado el cuestionario destinado a recoger información de las unidades de asesoramiento genético y laboratorios implicados en cáncer hereditario en España. Tras incorporar mejoras a partir del feedback recibido de distintos centros, el cuestionario ha sido aprobado por ambas asociaciones y está listo para su distribución, con el objetivo de actualizar el mapa existente e incorporar

información adicional, incluyendo datos de unidades de cáncer infantil. Próximamente se publicará en el foro de la AEGH una invitación a los socios para completar el cuestionario.

- Actualización y difusión del díptico informativo para ciudadanos y pacientes. Se ha finalizado una segunda versión del díptico informativo dirigido a ciudadanos y pacientes de las unidades de consejo genético en cáncer hereditario, elaborada en colaboración con SEAGen, SEOM, SEHOP, AECC y CRIScancer. Tras consensuar el contenido con estas entidades, se ha realizado una nueva maquetación del folleto y se han preparado versiones para impresión y lectura en línea, así como nuevos banners para su difusión en redes sociales. Los materiales ya están disponibles y se publicarán próximamente en la web de la AEGH; asimismo, se han enviado a las asociaciones colaboradoras para facilitar su difusión.
- Divulgación científica. Ante la solicitud de un medio de comunicación, el presidente de la comisión, Juan Cadiñanos, participó como experto en genética en un reportaje televisivo sobre investigación en variantes genéticas asociadas al riesgo de cáncer, contribuyendo así a la divulgación pública en el ámbito del cáncer hereditario.

#### Actividades propuestas:

- Difusión del cuestionario para la actualización del mapa de centros de cáncer hereditario entre los miembros de AEGH y otras sociedades científicas implicadas.
- Difusión del nuevo díptico informativo y de los materiales asociados a través de los canales institucionales y redes sociales.
- Desarrollo de materiales gráficos de apoyo para las consultas de asesoramiento genético en cáncer hereditario, en colaboración con otras sociedades científicas.

#### COMISIÓN DE ENFERMEDADES RARAS

- El 28 de junio de 2025 la comisión se sumó a la iniciativa del estreno global del documental "La vida en una gota" (<https://lavidaenunagota.es/>), promovido por la organización Más Visibles. Nuestra participación consistió en apoyar la difusión del documental a través de los canales de la AEGH, y se incluyó el logo de nuestra asociación entre los colaboradores.
- Revisión de objetivos de la comisión – pendiente de aprobación por la junta.

#### Actividades propuestas:

- Jornada cribado neonatal: Para conmemorar el Día Mundial del Cribado Neonatal, estamos organizando una jornada científica que tendrá como finalidad ofrecer una actualización del estado del cribado neonatal en España, así como revisar los avances más recientes en cribado bioquímico y genético. Asimismo, el encuentro servirá para presentar proyectos estratégicos de ámbito nacional,

analizar iniciativas legislativas y de divulgación, y fomentar un espacio de debate científico y estratégico entre profesionales del sector.

- Nuevas propuestas de divulgación: Estamos ideando posibles formatos de divulgación y foros de discusión.

#### COMISIÓN DE ÉTICA

- 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
- Se está elaborando un artículo con el título "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)".

#### COMISIÓN DE GENÉTICA ONCO-HEMATOLÓGICA

- Jornada on-line "AVANCES RECIENTES EN TÉCNICAS GENÉTICAS PARA EL DIAGNÓSTICO ONCOHEMATOLÓGICO". En esta jornada se contó con expertos que revisaron diferentes patologías hematológicas como 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. (25.11.2025).
- Jornada on-line "AVANCES RECIENTES EN TÉCNICAS GENÉTICAS PARA EL DIAGNÓSTICO ONCOHEMATOLÓGICO". En esta jornada se contó con expertos que revisaron diferentes patologías hematológicas como 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. (25.11.2025).

#### Actividades propuestas:

- Para el año 2026, hemos estado 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-readsequencing). En esta jornada queremos contar con la participación de diferentes empresas 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. La fecha es aún provisional, pero se ha programado para noviembre de 2026.
- Este año también va a haber la renovación parcial de la comisión, con la salida de la presidenta Blanca Espinet y el vocal Alberto Valiente, tras años de valiosa dedicación. Esperamos también la entrada de nuevos compañeros que aporten gran valor a la comisión para afrontar los nuevos retos que tenemos por delante.

## COMISIÓN DE CALIDAD

- Documento “RECOMENDACIONES DE LA AEGH RESPECTO A LA ENTREGA DE RESULTADOS DE ESTUDIOS GENÉTICOS”.
- Recomendaciones AEGH sobre el reanálisis de resultados de estudios genéticos y genómicos, y la reclasificación de variantes genéticas. Documento “REANÁLISIS DE ENSAYOS DE NGS Y RECLASIFICACIÓN DE VUS”.
- Contacto con una empresa de tecnología sanitaria que dispone de una plataforma digital para la automatización de la generación de documentación a generar de cara a los procesos regulatorios del diagnóstico *in vitro* (Platomics).
- Asesoramiento a ENAC sobre la recomendación de la utilización del genoma de referencia hg38 en los estudios genéticos diagnósticos.
- Participación de un miembro de la CC-AEGH en el Grupo de trabajo para intercambio con la Agencia Española del Medicamento (AEMPS) de información sobre requisitos de acreditación de laboratorios conforme a la norma 15189, en el marco de la implementación de la normativa española de diagnóstico *in vitro* (IVDR).

### Actividades propuestas:

- Reactivación de la colaboración de AEGH con ENAC.
- Guía AEGH para validaciones *in house* de procedimientos no IVDR.
- Cribado de portadores heterocigotos en familiares de condiciones hereditarias de herencia autosómica recesiva.
- Invitación del Ministerio de Sanidad a la AEGH, a un miembro de la Comisión de Calidad, para participar en la “Iniciativa No Saber” de GuiaSalud.

## COMISIÓN DE MEDICINA PERSONALIZADA

- Jornada sobre medicina de precisión, tal y como se hizo en 2021.
- 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.
- Revisión del manifiesto sobre medicina personalizada realizado hace años. Hasta la fecha no se ha recibido respuesta por parte de la JD y por lo tanto no se ha producido ningún avance.

### Actividades propuestas:

- 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.
- Jornada sobre medicina de precisión en la que se presentará el documento anterior.
- Revisión del manifiesto sobre medicina personalizada realizado hace años.

## COMISIÓN DE FORMACIÓN Y DIVULGACIÓN

### 1. Sección de divulgación:

#### I. Día del ADN 2025

Debido a la escasa participación por parte de socios al día del ADN en 2024, la Comisión decidió involucrarse más en los eventos relacionados con dicho día y preparar material divulgativo (o actualizar el ya presente) para conseguir una mayor participación por parte de colegios e institutos.

En 2025, la Comisión preparó 9 actividades divulgativas para centros de secundaria (ESO, Bachillerato, diversificación...) y 2 folletos con la información para participar (uno para las universidades). Además, ciertos centros manifestaron su interés en participar al año siguiente, aunque no pudieran hacerlo este año. También se hicieron talleres ideados por los propios profesores (por ejemplo, pulseras de ADN, ARN y proteínas). Los siguientes centros participaron y enviaron fotos y vídeos de las actividades propuestas:

- IESO Conde Sancho García en Espinosa de los Monteros (Burgos): extracción ADN de plátano y de saliva
- IES Campos y Torozos (Valladolid): extracción ADN de fresas
- IES Alfonso VI (Valladolid): Taller de criminología y elaboración de cariotipos
- IES Poeta Claudio Rodríguez (Zamora): extracción ADN de saliva, plátano y de fresa
- IES Siglo XXI de Leganés (Madrid): cluedo genético
- Colegio Jesús María (Madrid)
- IES Ramón Menéndez Pidal (Asturias): extracción ADN de fresa
- IES Valle de Aller (Asturias): cariotipo y cluedo genético
- IES Pravia (Asturias): extracción del ADN
- IES Mata Jove en Gijón (Asturias)
- IES Lope de Vega de Nador (Marruecos)
- Liceo Español Cervantes de Roma (Italia): cariotipo, cluedo genético, extracción de fruta (kiwi y fresas)
- Universidad Europea de Madrid, Campus de Villaviciosa de Odón
- Instituto Hm – formación profesional
- Unidad de Genética del HU Jaén

#### II. Día del ADN 2026

Para el 2026, se ha creado algún folleto más (uno para ESO/diversificación y uno para Bachillerato, en vez de uno conjunto de secundaria). Se están actualizando las actividades para que sean más explicativas y tengan más información con enlaces a páginas oficiales, de manera que el profesorado pueda utilizarlas también para ampliar temario en caso de que así lo quisieran.

El proceso de actualización se ha ampliado para incluir algunas de las actividades que la Comisión anterior había preparado, de manera que todas tengan el mismo formato (incluyendo logos y plantillas oficiales de la AEGH). Además, se intentará aumentar el número de actividades disponibles.

## **2. Sección de formación:**

### **I. Curso de citogenética**

Se ha establecido contacto con Xpeer, que está pendiente de que ellos confirmen la implicación de Illumina en la financiación del curso en la plataforma. Se ha preparado el programa y seleccionado posibles docentes.

Xpeer facilitaría la obtención de **créditos europeos ECMEC**.

### **II. Taller práctico de Comunicación Científica**

La Comisión y la empresa Orión de Comunicación Científica (<https://orioncomunicacion.wordpress.com/>) trabajan conjuntamente para la organización de un **Taller práctico de Comunicación Científica**, que se llevará a cabo los días 27, 28 y 29 de Abril 2026 vía Zoom, con clases síncronas por un total de 6 horas de clase, repartidas en 3 sesiones. El taller está abierto a socios y no socios (con cuota), aunque priorizando a socios.

#### Actividades Propuestas

- **Información para pacientes**

Actualmente, gracias a la actualización de la página web de la AEGH, se ha organizado toda la información para pacientes (<https://aegh.org/para-pacientes/>) con enlaces a otras páginas webs, informaciones sobre las pruebas genéticas y enlaces a federaciones y asociaciones para pacientes.

Por nuestra parte, la Comisión ha estado trabajando en actualizar la información durante este periodo de tiempo. Nuestra idea es:

- **Crear videos y animaciones** sencillas para un público no experto para añadir a esta sección de la AEGH y a sus otros canales de RRSS. Se ha contactado con la compañía H501 Studios (<https://h501studio.com/inicio/>). Estamos valorando presupuesto.
- **Generar infografías** de apoyo a la información actualmente disponible en la web
- Creación de **píldoras de conocimiento** (pequeños vídeos inferiores a 10 minutos disponibles en el canal de youtube de la AEGH) para socios, pacientes y genetistas. Temarios identificados como de interés para este tipo de vídeo:
  - Actualización guías para creación de pedigreos para incluir diversidad de género.
  - Nomenclatura variantes moleculares
  - Nomenclatura variantes cariotipo ISC
  - Consultas pre-test

#### REUNIONES DE LA JUNTA DIRECTIVA PRIMER TRIMESTRE 2026

- 27 de enero
- 25 de febrero
- 26 de febrero (extraordinaria)
- 31 de marzo

## LA AEGH ESTRENA NUEVA PÁGINA WEB

La AEGH ha lanzado la nueva versión de su página web, con un diseño más moderno, una navegación más sencilla y una sección de noticias ampliada para mantener a todos sus socios e interesados informados sobre las actividades y novedades de la asociación.

The screenshot shows the AEGH website homepage. At the top, there is a navigation bar with buttons for 'Contacto', 'Asóciate', and 'Área privada', along with social media icons for Facebook, Instagram, LinkedIn, X, and Twitter. Below this is a main header with the AEGH logo and a menu: 'Inicio', 'La asociación', 'Comisiones y Delegados', 'Noticias', 'Eventos', 'Empleo y Ayudas', and 'Para Pacientes'. The main content area features a large blue banner with the text 'AEGH - Asociación Española de Genética Humana'. Below the banner, there are three main sections: 'Os damos la bienvenida a la Asociación Española de Genética Humana' with a descriptive paragraph, 'Últimas noticias' with three news items, and 'Agenda' with a list of upcoming events. At the bottom, there are two promotional boxes for 'Ofertas de EMPLEO' and 'Ayudas y Becas', and a large blue banner with the text 'Asóciate a la AEGH y disfruta de los contenidos exclusivos' and an 'Asóciate' button.

¡Te invitamos a visitarla y descubrir todas las novedades!  
<https://aegh.org/>