



XV JORNADA
INTERHOSPITALARIA DE
GENÉTICA

XV Jornada Interhospitalaria de Genética

19 de octubre de 2018



Hospital Universitario HM Sanchinarro
Auditorio Reina Sofía
C/ Oña, 10 – 28050 Madrid

Organizan:

 **abacid**
innovation human Labs


hm hospitales

PROGRAMA

- **9.30h.- Entrega de documentación.**
- **10.00h.- Presentación e inauguración de la jornada**
- **10.15h.- Síndrome de Buschke-Ollendorff, raro, benigno, pero de interés óseo.**
[Sofía Zdral](#). [Isabel Lorda](#). [María José Trujillo-Tiebas](#). Servicio de Genética. Fundación Jiménez Díaz.
- **10.25h. - Síndrome de Noonan: otros patrones genéticos a explorar.**
[Ana Cambra/Jaime Sánchez del Pozo/José M^a Donate/Jorge Gorrín/ José A. Álvarez/Begoña Ezquieta](#).- Laboratorio de Diagnóstico Molecular. Servicio de Bioquímica. Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Instituto de Investigación Sanitaria Gregorio Marañón (IiSGM).
- **10.35h.- Detección de mosaicismo en pacientes con retinoblastoma mediante secuenciación masiva.**
[Gema Gómez-Mariano/A. Navarro/S. Ramos/V. Aquino/A. Damián/ B. Martínez Delgado](#).- Instituto de Investigación de Enfermedades Raras. ISCIII. Majadahonda, Madrid. [C. Sábado](#).- Hospital Vall d´Hebron. Barcelona. [A. Sastre/P. García-Miguel](#). Hospital Infantil La Paz. Madrid. [Fenández-Teijeiro](#). Hospital Virgen Macarena.
- **10.45h.- Seguimiento genético clínico de un paciente con discapacidad. Identificación por exoma trío de una mutación de novo en el gen PPM1D asociado recientemente a discapacidad intelectual sindrómica.**
[Mónica Martínez-García/ Rocío Sánchez-Alcudia/Irene Díez/ Celia Rodríguez/ Raquel Pérez/ Elena Mata/ Iker Sánchez/Sara Álvarez](#). Departamento de Secuenciación. NIMGenetics. Madrid. [Ana Valle/ Silvia Izquierdo/ M^a Dolores Miramar](#).- Sección de Genética Médica y Reproducción Asistida. Hospital Miguel Servet. Zaragoza.
- **11.00h.- La secuenciación masiva y los resultados inesperados.** [Hada C. Macher](#). Doctora en Medicina y Cirugía. FEA de Bioquímica Clínica. Hospital Universitario Virgen del Rocío de Sevilla.
- **11.10h.- Biopsia Líquida. Primeros pasos.** [Laura Rodríguez](#). Laboratorio AbaCid. Hospital Universitario HM Sanchinarro.
- **11.20h.- Diagnóstico prenatal: ¿sabrías identificar de que síndrome se trata?**
[Elena Mansilla](#). Responsable de citogenética, INGEMM, HULP. Hospital Universitario la Paz. Instituto de Genética Médica y Molecular (INGEMM). IdiPAZ. CIBERER.
- **11.30h.- Detección de Reordenamiento estructural complejo en el Cromosoma X. Caso Prenatal.-** [Carolina Sánchez Jimeno](#). Facultativo del Servicio de Genética (área Citogenética) en la Fundación Jiménez Díaz.
- **11.40h.- Casos misteriosos de anomalías cromosómicas fetales que aparecen y desaparecen.-** [Dra. Cristina González/ M. Gutierrez](#). Dpto. Genética. H.I. Sofia.
- **11.50h.- Diagnóstico y asesoramiento genético en lactante con talla baja. Decisiones consensuadas con Socrative en el aula.** [Aranzazu Díaz Bustamante](#). Unidad de Genética. Hospital Universitario de Móstoles.
- **12.00h.-MESA REDONDA. “Daily Brain Storm”**
- **12.30h.- Clausura de la Jornada. Cóctel**

