

XVI Jornada Interhospitalaria de Genética

27 mayo 2022

🕒 De 10.00h. a 14.35h.

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

Inscríbete **AQUÍ**

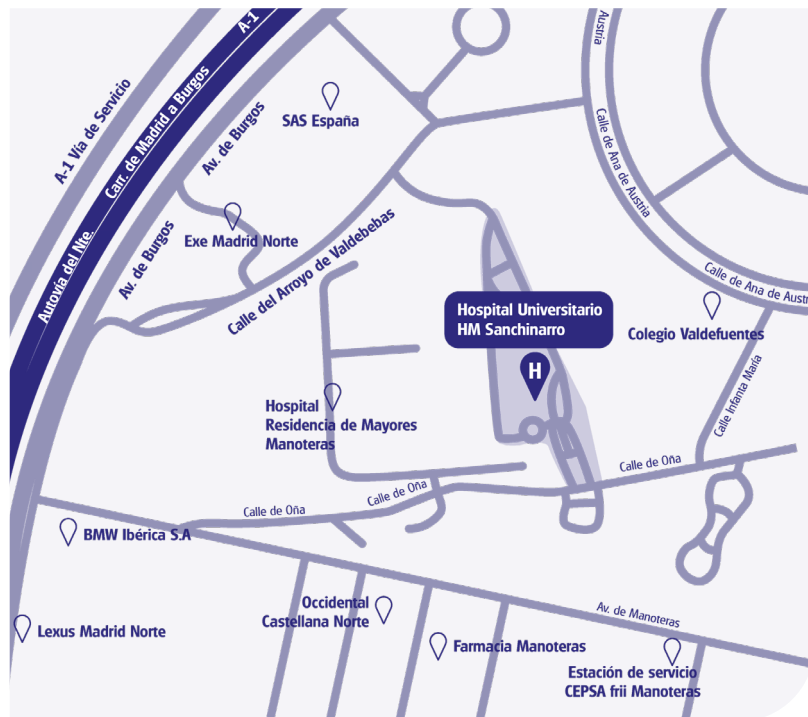
Formato
Presencial y online

Coordinadora
Dra. Laura Rodríguez. Directora
técnica de Genética y Diagnóstico
Molecular. HM Hospitales.

Organiza

HM
fundaciónhm
investigación

HM
hm hospitales

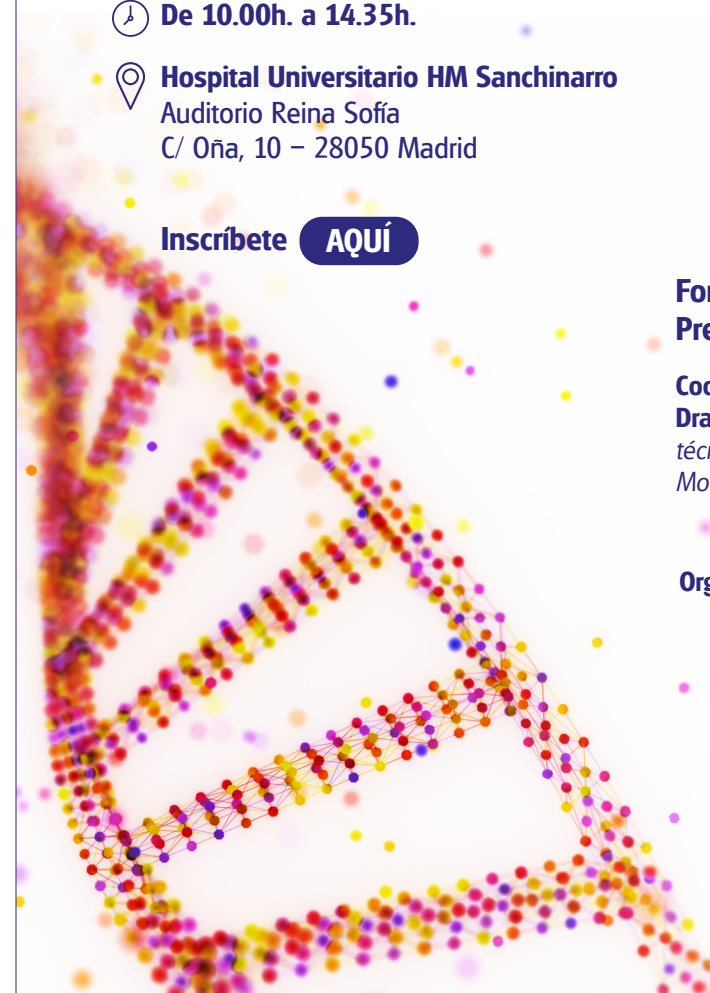


📍 Hospital Universitario HM Sanchinarro
Auditorio Reina Sofía C/ Oña, 10 – 28050 Madrid

Patrocinadores

Igenomix[®]
WITH SCIENCE ON YOUR SIDE

 **Genologica**
Laboratorio de análisis genéticos



10.00-10.10 **INAUGURACIÓN DE LA JORNADA**

Dr. **Íñigo Martínez**. Director médico Hospital Universitario HM Sanchinarro
Dra. **Laura Rodríguez**. Directora técnica de Genética y Diagnóstico Molecular en HM Hospitales.

CITOGENÉTICA

10.15-10.30 **ABOUT THE NEED TO COMPREHENSIVELY CHARACTERIZE THE CHROMOSOMIC NATURE OF MICRODELETIONS AND MICRODUPLICATIONS**

Thomas Liehr¹, Sabine Henze², Anja Louis³, Uwe Kornak⁴, Alma Kuechler⁴.

¹ Institute of Human Genetics, Am Klinikum 1, 07747 Jena.

² Practice for Human Genetics, Brunhildenstr. 70, 68199 Mannheim.

³ Institute of Human Genetics, Heinrich-Düker-Weg 12, 37073 Göttingen.

⁴ Institute of Human Genetics, Hufelandstr. 55, 45122 Essen, Germany.

10.30-10.45 **GENETIC COUNSELING IN A COMPLEX CHROMOSOME REARRANGEMENT (CCR). ABOUT A CASE**

Laura Rodríguez¹, Ana Plasencia², Joaquín Fernández-Toral², Samarth Bhatt³, Thomas Liehr³

¹ Laboratorio Genética AbaCid, HM Hospitales, Madrid, Spain.

² Unidad de Genética del Hospital Central de Asturias, Oviedo, Spain.

³ Jena University Hospital, Institute of Human Genetics, Jena, Germany.

10.45-11.00 **GANANCIA DE 18P PRENATAL COMO HALLAZGO INCIDENTAL DE NIPT: DIFERENTES ABORDAJES PARA LLEGAR A UN DIAGNÓSTICO**

María Calvente, Yaima Torres y Javier Suela.

NIMGenetics.

11.00-11.15 **LA IMPORTANCIA DE LA CITOGENÉTICA EN EL DIAGNÓSTICO PRENATAL, A PROPÓSITO DE UN CASO**

MC Gonzalez¹, M Gutierrez¹, R Moreno¹, V Barea¹, A Queipo¹, D Blazquez¹, B Rodriguez¹, MD Merino², A Garcia Climent², FJ Salazar³.

¹ Departamento Genética H. I. Sofía, S.S. de los Reyes, Madrid.

² Departament Citogenética, Riberalabs, Elche.

³ Dpto Ginecología y obstetricia, H.I.Leonor, Madrid.

PRENATAL

11.15-11.30 **DIAGNÓSTICO PRENATAL EN GESTACIONES TRAS TRANSFERENCIA DE EMBRIÓN MOSAICO: ¿CUÁL ES LA MEJOR ESTRATEGIA?**

Marta Rodríguez de Alba, Fiona Blanco, Carolina Sánchez, Rocio Cardero, Laura Horcajada, Fernando Infantes, Isabel Lorda.

Servicio de Genética. Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz.

ONCO-HEMATO

11.30-11.45 **LEUCEMIA AGUDA MIELOIDE CON AMPLIFICACIÓN DE MYC**

Ana Cerdá-Montagud, Sara Perlado, Mireia Atance, Milagros Sánchez, Javier Sánchez, Carmen Carralero, Selene Ledesma, Laura Solán, Carlos Soto, Tamara Castaño, Carlos Blas, Juan Manuel Alonso-Domínguez, Pilar Llamas, Rocío Salgado.

Servicio de Hematología. Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz. Madrid.

11.45-12.00 **CITOGENÉTICA DE NUEVA GENERACIÓN: DIAGNÓSTICO POR MAPEO ÓPTICO DEL GENOMA EN UN CASO DE LEUCEMIA LINFOBLÁSTICA AGUDA INFANTIL**

Ana Gómez García PhD.

Laboratorio de Citogenética. F.E.A. de Análisis Clínicos. Hospital universitario Niño Jesús.

NEXT GENERATION SEQUENCING (NGS)

12.00-12.15 **PACIENTE SIN DIAGNÓSTICO CON DISMORFIA FACIAL, AMBIGÜEDAD GENITAL Y TALLA BAJA**

M^{ra} Luisa Martínez-Fernández¹, Juan Alonso Cózar Olmo², Gabriela Martínez Moya³, Lourdes Cuevas-Catalina¹, Eva Bermejo-Sánchez^{1,4}.

¹ Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas (ECEMC), Unidad de Investigación sobre Anomalías Congénitas (UIAC), Instituto de Salud Carlos III (ISCIII), Madrid.

² Servicio de Pediatría, Hospital San Agustín, Linares (Jaén).

³ Servicio de Endocrinología Pediátrica, Complejo Hospitalario de Jaén.

⁴ Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER), Instituto de Salud Carlos III (ISCIII), Madrid.

- 12.15-12.30** **SORPRESA EN EL ESTUDIO GENÉTICO. MOTIVO DE DERIVACIÓN: CATARATAS CONGÉNITAS BILATERALES**
Elena Vallespín, Oriana D'Anna, Emi Rikeros-Orozco, Álvaro Martín-Rodríguez, Sixto García-Miñaur, Luna Delgado de la Mora, Ángela del Pozo, Victoria E. F. Montaña, Eva González-Iglesias, Patricia Rodríguez-Solana, María Nieves-Moreno, Natalia Arruti y Susana Noval.
INGEMM - Sección Oftalmogenética Molecular.
- 12.30-12.45** **NUEVAS EVIDENCIAS SOBRE LA IMPLICACIÓN DE EXOC3L2 EN FETOS CON MALFORMACIÓN DE DANDY WALKER**
Rodríguez-Solera C¹, Pérez-Cejas A², Calvente, M¹, Díaz-Flores-Estévez F², Alonso-Larruga A², Hervas M¹, Martínez-García M¹, Diez I.¹, Martín-Serrano G¹, De La Fuente A¹, Suela J¹, Maietta P¹, García-Hoyos M¹, Alvarez S¹.
¹ NIMGenetics S.L, Madrid, España.
² Hospital Universitario de Canarias, España.
- 12.45-13.00** **DIAGNÓSTICO GENÉTICO EN 3 CASOS CLÍNICOS DE HIPOCINESIA FETAL**
Elena Mansilla¹, Fe García Santiago¹, Luis Fernández¹, Carmen Prior¹, Carmen Rodríguez¹, Cristina Martínez Payo², Eugenia Antolin³.
¹ Hospital Universitario la Paz. INGEMM. IDIPAZ.CIBERER.
² Obstetricia, Hospital Puerta de Hierro.
³ Obstetricia. Hospital Universitario La Paz.
- 13.00-13.15** **SÍNDROME DE MIRAGE: DOS NUEVOS PACIENTES CONTRIBUYENDO A LA DESCRIPCIÓN DEL FENOTIPO-GENOTIPO ASOCIADO A LAS VARIANTES PATOGENICAS EN SAMD9**
A. Baquero-Vaquero¹, F. Martínez-Granero¹, A. Romera-López¹, D. Diego-Álvarez¹, U. S. Esperón-Moldes¹, A. Andújar¹, Y. Moreno-Sáez¹, B. Massotto¹, A. Girós-Pérez¹, O. Rodríguez¹, N. Serrano Rodríguez¹, C. Casañ¹, C. Menor-Ferrándiz¹, V. M. Moral², A. Martínez², G. A. Giraldo-Ospina³, C. Baquero³, C. Jaramillo⁴, L.A. González⁴, H.M. Velasco-Parra⁴, C. M. Moya¹.
¹ Sistemas Genómicos, Paterna, Valencia, España.
² Hospital Universitario Reina Sofía, Córdoba, España.
³ Hospital Pablo Tobón Uribe, Medellín, Colombia.
⁴ Ayudas diagnósticas SURA, Colombia.

- 13.15-13.30** **CLÍNICA DE EHLERS-DANLOS EN PACIENTES CON HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA (SÍNDROME CAH-X). EXPLORANDO PACIENTES A RIESGO**
Laura Martínez Figueras^{1,2}, Arancha Escribano Muñoz³, Atilano Carcavilla⁴, Laura Berthold⁵, Belén Roldán Martín⁶, María Arriba Domènech¹, Begoña Ezquieta Zubicaray^{1,2}.
¹ Laboratorio Diagnóstico Molecular. Bioquímica. Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Madrid.
² Instituto Investigación Sanitaria Gregorio Marañón. Madrid.
³ Endocrinología Pediátrica. Hospital Virgen de la Arrixaca (HVA). Murcia.
⁴ Endocrinología Pediátrica. Hospital Universitario La Paz (HLP). Madrid.
⁵ Endocrinología Pediátrica. Hospital Marqués de Valdecilla (HMV). Santander.
⁶ Endocrinología Pediátrica. Hospital Ramón y Cajal. Madrid.
- 13.30-13.45** **DIAGNÓSTICO GENÉTICO EN UN CASO DE DEFICIENCIA DE PROTEÍNA TRIFUNCIONAL MITOCONDRIAL.**
Javier Porta, Jose María Porta, Carmen Martín.
Genológica.
- 13.45-14.00** **HALLAZGO EN SMAD4 POR NGS: ¿ARTEFACTO O VARIANTE?**
Alicia Gonzalo, Eva Ruiz Casares
VIVOLABS. Grupo VIVO Diagnostico.
- 14.00-14.15** **FENOTIPOS COMPLEJOS IMPLICAN RESULTADOS COMPLEJOS: A PROPÓSITO DE DOS CASOS**
Marina Martínez-Matilla, Eva Barroso, Cristian Pérez-García, Sandra García-Herrero, Javier García-Planells.
Genomic Precision Diagnostic. Igenomix
- 14.15-14.30** **LA VELOCIDAD DE LOS AVANCES EN GENÉTICA. NECESIDAD DE ESPECIALISTAS. A PROPÓSITO DE UN CASO**
Aranzazu Díaz de Bustamante¹, Emma Soengas², Rebeca Villares³, M^a Teresa Darnaude¹, Ana Arteché⁴.
¹ Unidad de Genética. Hospital Universitario de Móstoles. Móstoles 28935 Madrid.
² CIBERER. Fundación de Investigación i+12.
³ Servicio de Neuropediatría. Hospital Universitario de Móstoles.
⁴ Servicio de Genética. Hospital Universitario Doce de Octubre.
- 14.30-14.35** **CLAUSURA**
Dra. Laura Rodríguez. Directora técnica de Genética y Diagnóstico Molecular en HM Hospitales.