

25 al 28 ABRIL  
MADRID 2017



Asociación Española de Genética Humana



Asociación Española en Diagnóstico Prenatal



Sociedad Española de Asesoramiento Genético



Sección de Genética Clínica y Dismorfología A.E.P.



Sociedad Española de Farmacogenética y Farmacogenómica

# Congreso Interdisciplinar en Genética Humana

*tus genes, tu herencia, tu futuro*



[www.geneticahumana2017.org](http://www.geneticahumana2017.org)

# PROGRAMA

## MARTES 25 DE ABRIL DE 2017

	SALA BAHÍA	SALA CARACAS	SALA PARIS
14:00 - 16:00	<b>TALLERES INTERDISCIPLINARES I</b>		
	<b>Habilidades y técnicas de comunicación en Consejo / Asesoramiento Genético</b> <b>Sra. Sara Pasalodos</b> , Navarriabiomed, Pamplona <b>Sra. Estela Carrasco</b> , Hospital Vall d'Hebron, Barcelona	<b>Diagnóstico prenatal al límite</b> <b>Dra. Marta Rodríguez de Alba</b> , Fundación Jiménez Díaz, Madrid <b>Dr. Miguel Álvaro Navidad</b> , Fundación Jiménez Díaz, Madrid	
16:00 - 18:00	<b>TALLERES INTERDISCIPLINARES II</b>		
	<b>Técnicas básicas de dismorfología</b> <b>Dr. Fernando Santos Simarro</b> , Hospital la Paz, Madrid	<b>¿Qué fármaco puede ser para mí?</b> Moderador: <b>Dr. Miquel Tarón</b> , Presidente de la Sociedad Española de Farmacogenética y Farmacogenómica, SEFF, Madrid <b>Dr. Luis Andrés López Fernández</b> , Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid <b>Dra. Mercé Brunet</b> , Hospital Clinic Universitari, Barcelona <b>Dr. Francisco Abad Santos</b> , Hospital Universitario de la Princesa, Madrid <b>Dra. Cristina Rodríguez-Antóna</b> , Centro Nacional de Investigaciones Oncológicas, CNIO, Madrid	<b>Interpretación de variantes de BRCA1 y BRCA2 en el entorno clínico</b> Moderadora: <b>Dra. Ana Osorio Cabrero</b> , Centro Nacional de Investigaciones Oncológicas (CNIO), Madrid
18:00 -18:30	<b>ACTO INAUGURAL</b>		
18:30	<b>CONFERENCIA INAUGURAL</b> Moderador: <b>Dr. Juan Cruz Cigudosa</b> , Presidente de la AEGH  <b>ARE WE GENETICALLY PREPARED FOR INMORTALITY, THE LONGEVITY GENES PROJECT</b> <b>Dr. Nir Barzilai</b> , Albert Eistein College of Medicine, New York		
19:30	<b>COCKTAIL DE BIENVENIDA</b>		

# MIÉRCOLES 26 DE ABRIL DE 2017

08:30 – 11:30

## SIMPOSIO DE LA AEDP

Moderador: **Dr. Javier García**, IMEGEN, Valencia - **Dra. Eugenia Antolín**, Hospital la Paz, Madrid

08:30 - 09:00

**Array CGH prenatal: que informar, que no informar y que debe decidir la gestante**

**Dr. Javier Suela**, NIIMGenetics, Madrid

09:00 - 09:30

**Will Whole Exome Sequencing replace NGS panels in prenatal diagnosis?**

**Dr. Joris Veltman**, Radboud University Medical Centre, Nijmegen, The Netherlands

09:30 - 10:00

**Retos que plantea el uso de las nuevas tecnologías en el Diagnóstico Prenatal**

**Dr. Antoni Borrell**, Unidad de Diagnóstico Prenatal, Hospital Clínic de Barcelona

10:00 - 10:30

**Discusión**

10:30 - 11:30

**PRESENTACIONES ORALES**

## SALA PLENARIA

**Sesión: Diagnóstico Prenatal**

C-0083

VALORACIÓN DEL CRIBADO PRENATAL NO INVASIVO EN UNA MUESTRA DE MUJERES QUE HABÍAN REALIZADO PRUEBA INVASIVA EN UNA GESTACIÓN PREVIA  
María Orera Clemente; Sara Aldana;

C-0287

DIAGNÓSTICO PRENATAL DE LAS DISPLASIAS ESQUELÉTICAS: DE LA SOSPECHA ECOGRÁFICA AL DIAGNÓSTICO GENÉTICO  
Eugenia Antolin Alvarado; Agnieszka Rychlik; Karen Heath; Miriam Aza; Fe García; Laura Sotillo; Beatriz Herrero; Francisco López; Rita María Regojo; Fernando Santos; Roberto Rodríguez; Elena Mansilla; José Luis Bartha;

C-0414

ROBUSTEZ DE LOS VALORES DE SENSIBILIDAD, ESPECIFICIDAD Y PREDICCIÓN PARA LAS TRISOMIAS 21, 13 Y 18 A PARTIR DE CRIBADO PRENATAL NO INVASIVO DE ANEUPLOIDÍAS (NIPT). ESTUDIO EN 12000 GESTANTES  
Yaima Torres; Xana da Silva; Juan Cruz Cigudosa; Javier Suela;

C-0416

LOS VALORES DE SENSIBILIDAD, ESPECIFICIDAD Y PREDICCIÓN DE ANEUPLOIDÍAS SEXUALES OBTENIDOS POR CRIBADO PRENATAL NO INVASIVO (NIPT) SON SIMILARES A LOS OBSERVADOS PARA LAS TRISOMÍAS AUTOSÓMICAS MÁS FRECUENTES  
Xana da Silva; Yaima Torres; Javier Suela; Juan Cruz Cigudosa;

C-0496

MEJORANDO EL DIAGNÓSTICO MOLECULAR EN CASOS DE DISPLASIAS ESQUELÉTICAS DIAGNOSTICADAS PRENATALMENTE  
Carlos Iván Rivera Pedroza; Jimena Barraza García; Carolina de la Torre ; Victoria EF. Montano ; Eugenia Antolin Alvarado; Roberto Rodríguez González; Elena Vallespin; Ángela del Pozo ; Fernando Santos Simarro; Rita María Regojo Zapata; Elena Mansilla Aparacio; Karen E. Heath;

C-0521	VALIDACIÓN DE LA TECNOLOGÍA NEXT GENERATION SEQUENCING PARA SU APLICACIÓN AL DIAGNÓSTICO GENÉTICO PREIMPLANTACIONAL DE ALTERACIONES CROMOSÓMICAS ESTRUCTURALES Alvaro Gomez Duro; Almudena Polo Picasso; Maria Lidón Carretero Vilarroig; Esther Fernández García;
<b>SALA BAHÍA</b>	<b>Sesión Enfermedades Metabólicas y Mitocondriales</b>
Moderadoras:	<b>Dra. María Pia Gallano</b> , Hospital Sant Pau, Barcelona <b>Dra. Belén Pérez González</b> , Centro de Biología Molecular "Severo Ochoa", Madrid
C-0123	SECUENCIACIÓN MASIVA COMBINADA CON ESTUDIOS BIOQUÍMICOS Y FUNCIONALES COMO HERRAMIENTA PARA LA CONFIRMACIÓN DE ENFERMEDADES METABÓLICAS HEREDITARIAS DETECTADAS EN LOS PROGRAMAS DE CRIBADO NEONATAL Rosa Navarrete; Ana Isabel Vega; Fatima Leat; Lourdes Desviat; Pedro Ruiz-Sala; Patricia Alcaide; Margarita Castro; Paloma Sanz; Maria Jesus Ecay; Pilar Rodríguez-Pombo; Magdalena Ugarte; Begoña Merinero; Celia Perez-Cerdá; Belen Perez;
C-0471	SECUENCIACIÓN MASIVA COMO PRUEBA DE SEGUNDO NIVEL EN PROGRAMAS DE CRIBADO NEONATAL María Segura-Puimedon; Jairo Rodríguez; Benjamín Rodríguez-Santiago; María del Amor Bueno-Delgado; Antonio González-Meneses; María Jesús Alonso-Ramos; Isabel Fernández-Carbajal; Raquel Yahyaoui; Yolanda González-Irazabal; Mercedes Espada; Kontxi Higón; Lluís Armengol; Luis Alberto Pérez-Jurado;
C-0165	BASES GENÉTICAS DE ENFERMEDADES NEURODEGENERATIVAS CON ACUMULACIÓN CEREBRAL DE HIERRO Cristina Aisha Tello Vicente; Alejandra Darling; Vincenzo Lupo; Belén Perez Dueñas; Carmen Espinós Armero;
C-0094	DESARROLLO DE ORGANOIDES DE HÍGADO COMO MODELO DE ENFERMEDAD HEPÁTICA EN EL DÉFICIT DE ALFA-1 ANTITRIPSINA Gema Gomez Mariano; Carolina Epifano; Nerea Matamala; Selene Martinez; María Teresa Martínez; Meritxell Huch; Ignacio Perez de Castro; Beatriz Martinez-Delgado;
C-0156	DETERIORO DE LA FUNCIÓN Y DE LA DINÁMICA MITOCONDRIAL EN LA PATOGENESIS DEL FXTAS Laia Rodriguez-Revenga Bodi; María Isabel Alvarez Mora; Irene Madrigal; Mariona Guitart Mampel; Gloria Garrabou; Montserrat Mila;
C-0281	DIAGNÓSTICO DE ENFERMEDADES MITOCONDRIALES MEDIANTE SECUENCIACIÓN MASIVA Dèlia Yubero Siles; Raquel Montero; Jose Guerrero; Paola Pacheco; Núria Brandi; Cristina Jou; Cecilia Jimenez-Mallebrera; Andrés Nascimento; Federico Ramos; Carlos Ortez; Angels García-Cazorla; Judith Armstrong; Rafael Artuch;
11:30 - 12:00	<b>PAUSA CAFÉ</b>
12:00 - 13:00	<b>CONFERENCIA TRANSVERSAL: SÍNDROME ZIKA VIRUS</b> Moderador: <b>Dr. Feliciano J. Ramos</b> , Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa, Universidad de Zaragoza

12:00 –12:30	<b>Síndrome de Zika congénito: Relato de la Epidemia</b> <b>Dr. Lavinia Schuler-Faccini</b> , Departamento de Genética, Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Brazil
12:30 –13:00	<b>Fenotipo clínico del Síndrome de Zika congénito</b> <b>Dr. Miguel del Campo</b> , Division of Dysmorphology/Teratology and Division of Medical Genetics, Department of Pediatrics, University of California, San Diego, USA

13:00 - 14:00 **COMIDA – REVISIÓN DE POSTERS**

14:00 - 15:00 **SYMPOSIUM INDUSTRIA**

SALA BAHÍA	SALA CARACAS	SALA PARIS
<b>Reference Laboratory</b> <b>Relaciones entre no genetistas y genetistas.</b> <b>Dra. Esther Geán</b> , División Reference Laboratory Genetics, Barcelona	<b>NIMGenetics</b> <b>¿Qué aporta al genetista y al pediatra la utilización clínica de la secuencia exónica?</b> Presentación. <b>Dra. Sara Alvarez</b> , NIMGenetics, Madrid  <b>Abordaje al diagnóstico genético del paciente con Discapacidad intelectual.</b> <b>Dra. Dolores Miramar</b> , Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza  <b>Valor de la secuenciación exónica en el diagnóstico temprano de enfermedades poco frecuentes en pediatría.</b> <b>Dra. M<sup>a</sup> Carmen Carracosa</b> , Hospital de Albacete  <b>Discusión y preguntas</b>	<b>Sistemas Genómicos</b> <b>El impacto de los paneles de genes en el estudio del cáncer hereditario y procesos onco-hematológicos.</b> Moderador: <b>Dr. Javier Benítez</b> , CNIO, Madrid  <b>Más allá de los genes BRCA1 y BRCA2 en el diagnóstico del cáncer de mama y ovario hereditario</b> <b>Dra. Ana Osorio</b> , CNIO, Madrid  <b>Aplicación clínica del panel de genes mediante secuenciación masiva en neoplasias hematológicas de estirpe mieloide</b> <b>Dra. Carolina Martínez-Laperche</b> , Hospital GU Gregorio Marañón, Madrid

15:00 – 18:00 **SIMPOSIUM DE LA SEGCD**

Moderadores: <b>Dr. Sixto García-Miñaur</b> , INGEMM, Madrid <b>Dra. Vanessa López</b> , Hospital Universitario Virgen de la Arrix, Murcia	
15:00 - 15:30	<b>Interpretando resultados de secuenciación masiva. A grandes males, grandes remedios: ¡Genética clínica!</b> <b>Prof. Dr. Raoul Hennekam</b> , AMC, University of Amsterdam, The Netherlands
15:30 - 16:00	<b>Skeletal dysplasias: from the rare to the not so rare!</b> <b>Dra. Karen Heath</b> , INMEGEN, IdiPaz, Madrid
16:00 - 16:30	<b>Rasopatías</b> <b>Prof. Dr. Martin Zenker</b> , Institute of Human Genetics, Nuremberg, Germany

16:30 - 17:00	<b>Discusión</b>
17:00 - 18:00	<b>PRESENTACIONES ORALES</b>
<b>SALA PLENARIA</b>	<b>Sesión: Cardiogenética</b>
C-0075	PERFIL DE RIESGO DE LOS PACIENTES CON MIOCARDIOPATÍA HIPERTRÓFICA PORTADORES DE MUTACIONES SARCOMÉRICAS Rebeca Lorca; Juan Gómez; David Calvo; María Martín; Rubén Cabanillas; César Morís; Julián Rodríguez Reguero; Eliecer Coto;
C-0146	ABORDAJE MULTIDISCIPLINAR DE LA MUERTE SÚBITA CARDIACA: EXPERIENCIA DE LA UNIDAD DE CARDIOGENÉTICA Rosa Riveiro-Álvarez; Miguel-Angel Lopez-Martinez; Pepa Sánchez-Borque; Ángel L. Miracle; Olga Carvajal del Castillo; M <sup>a</sup> José Calero-Rueda; Nieves Domínguez-Garrido; Ana Bustamante-Aragonés; Jesús Gallego-Merlo; Camilo Vélez-Monsalve; Carmen Ayuso; Isabel Lorda-Sánchez; Jerónimo Farré; José Manuel Rubio; M <sup>a</sup> José Trujillo-Tiebas;
C-0461	DISEÑO Y APLICACIÓN DE UN PANEL DE SECUENCIACIÓN MASIVA (NGS) PARA EL ESTUDIO DE LA HIPERTENSIÓN ARTERIAL PULMONAR (HAP): PANEL_HAP_V1.2. Jair Tenorio; Natalia Gallego; Pedro Arias Lajara; Paula Navas; Carlos Andrés Quezada; Kristina Ibañez; Juan Carlos Silla; Angela Del Pozo; Julián Palomino; Nuria Ochoa Parra; Ignacio Hernández González; Gema Gordo; Irene Dapía; Pilar Escribano; Pablo Lepunzina;
C-0057	MUERTE SÚBITA ASOCIADA A DEFECTOS GENÉTICOS CARDIOCEREBRALES EN PACIENTES CON EPILEPSIA Mònica Coll Vidal; Anna Fernández Falgueras; Oscar Campuzano Larrea; Jesús Matés Ramírez; Bernat Del Olmo Cabestré; Irene Mademont Soler; Alexandra Pérez Serra; Ferran Picó Micaló; Antonio Oliva; Pasquale Striano; Ramon Brugada Terradellas;
C-0058	MUTACIONES DESMOSÓMICAS EN CORAZÓN ESTRUCTURALMENTE NORMAL PREDISPONEN A MIOCARDITIS Y MUERTE SÚBITA Anna Fernández Falgueras; Oscar Campuzano Larrea; Georgia Sarquella Brugada; Carles Ferrer Costa; Alexandra Pérez Serra; Mònica Coll Vidal; Irene Mademont Soler; Ferran Picó Micaló; Jesús Matés Ramírez; Bernat Del Olmo Cabestré; Anna Iglesias Muñoz; Josep Brugada Terradellas;
C-0073	MUTACIÓN FUNDADORA EN MYBPC3 COMO EJEMPLO DE HETEROGENEIDAD ALÉLICA Rebeca Lorca; Juan Gómez; Julián Rodríguez Reguero; María Martín; Juan Calvo; Rubén Cabanillas; César Morís ; Eliecer Coto;
C-0122	EL PAPEL DE LAS VARIACIONES GENÉTICAS EN NÚMERO DE COPIAS EN LA ETIOLOGÍA DE LA MUERTE CARDIACA SÚBITA Jesús Matés Ramírez; Anna Fernández Falgueras; Carles Ferrer Costa; Bernat Del Olmo Cabestré; Alexandra Pérez Serra; Mònica Coll Vidal; Irene Mademont Soler; Ferran Picó Micaló; Anna Iglesias Muñoz; Georgia Sarquella Brugada; Josep Brugada Terradellas; Oscar Campuzano Larrea; Ramon Brugada Terradellas;

SALA BAHÍA	Sesión Cáncer hereditario y familiar
Moderadora:	<b>Dra. Ana Osorio Cabrero</b> , Centro Nacional de Investigaciones Oncológicas (CNIO), Madrid
C-0021	DESCUBRIMIENTO DE UN NUEVO GEN INVOLUCRADO EN SUSCEPTIBILIDAD A CÁNCER DE MAMA Jordi Surrallés Calonge; Gonzalo Hernández; M <sup>a</sup> José Ramírez ; Jordi Minguiellón; Paco Quiles; Gorka Ruíz De Garibay; Roser Pujol ; Rosario Prados Carvajal; Sara Gutiérrez Enríquez; Javier Benítez; Joan Brunet; Pablo Huertas; Xose S. Puente; Conxi Lázaro; Miguel Angel Pujana;
C-0212	LA INCORPORACIÓN DE PANEL DE GENES MEJORA EL DIAGNÓSTICO GENÉTICO EN CÁNCER DE MAMA/OVARIO HEREDITARIOS Ana Blanco Pérez; Marta Santamariña Pena; Sandra Filippini Blanco Perez; Belinda Rodriguez Lage; Pablo Raña Díez; Uxia Esperón Moldes; Ana Vega Gliemmo;
C-0307	IMPLEMENTACIÓN DE UN PROGRAMA DE MEDICINA DE PRECISIÓN EN ONCOLOGÍA PEDIÁTRICA. RESULTADOS DE UN ESTUDIO PILOTO Cristina Robledo Montero; Carlos Rodríguez-Martín; Gema Gómez-Mariano ; Ana Sastre; Jose Juan Pozo-Kreilinger; Cristina Mata; Jorge Huerta; Manuel Ramírez; Daniel Azorín; Javier Alonso;
C-0523	INCREMENTO DEL RENDIMIENTO DIAGNÓSTICO MEDIANTE EL USO DE UN PANEL DE GENES RELACIONADOS CON EL CÁNCER HEREDITARIO Lidia Feliubadaló Elorza; Jesús del Valle Domínguez; Eva Tornero Pérez de Tudela; Mireia Ménéndez Vilà; Agostina Stradella ; Marta Pineda Riu; Mónica Salinas Masdeu; Sara González Romero; Elisabeth Castellanos Pérez; Bernat Gel Moreno; Àlex Teulé Vega; Eduard Serra Arenas; Joan Brunet Vidal; Gabriel Capellá Munar; Conxi Lázaro García;
C-0524	CÁNCER FAMILIAR PAPILAR DE TIROIDES: IDENTIFICACIÓN DE DEFECTOS GENÉTICOS HEREDITARIOS A TRAVÉS DE UN PANEL DIRIGIDO DE NGS Paula Jiménez García; Rajdee de Randamie; Sergio Donnay; Rita María Regojo; Gabriel Ángel Martos; Ángela del Pozo; Julián Nevado; Elena Vallespín; Jesús Argente; David Hardisson; José Carlos Moreno;
C-0113	MUTACIONES GERMINALES EN RB1 Y OSTEOSARCOMAGÉNESIS. EL MANTENIMIENTO DE LA ARQUITECTURA TELOMÉRICA COMO PUNTO CRÍTICO EN LA INICIACIÓN DE PROCESOS CARCINOGENÉTICOS Iria Gonzalez Vasconcellos; Isidoro Lopez Baltar; Montserrat Rodríguez Pedreira; Alejandro Mosquera Rey; Natasa Anastasov; Michael Rosemann; Michael Atkinson; Jose Luis Fernández García;
C-0019	CARACTERIZACIÓN DE LA PRIMERA MUTACIÓN FUNDADORA EN EL GEN DE LA POLIMERASA DELTA-1 (POLD1) Rosario Ferrer Avargues; Virginia Díez Obrero; Ester Martín Tomás; Eva Hernández Illán; María Isabel Castillejo; Alan Codoñer Alejos; Sergio Larrinaga; Víctor Manuel Barberá; Adela Castillejo; José Luis Soto;

18:00 - 19:00		SYMPOSIUM INDUSTRIA		
		SALA BAHÍA	SALA CARACAS	SALA PARIS
		<p><b>FDNA</b> Taller con Face2Gene: Next generation phenotyping, usando el analisis informatico de reconocimiento facial en la clinica.</p> <p><b>Dr. Antonio Martinez Carrascal, Requena (Valencia) España</b></p> <p><b>Dra. Nicole Fleischer, FDNA, U.S.A.</b></p>	<p><b>Agilent Soluciones de Agilent Technologies; Un paso más en investigación y diagnóstico Citogenética</b></p> <p><b>OneSeq, una nueva herramienta diagnóstica para el estudio combinado de CNVs y secuenciación mediante NGS en pacientes con discapacidad intelectual.</b></p> <p><b>Dr. Francisco Martínez Castellano, Hospital Universitario y Politécnico La Fe, Valencia</b></p> <p><b>Array CGH en un entorno diagnóstico. Experiencia con software de interpretación clínica Cartagena.</b></p> <p><b>Dr. Alfredo Repáraz Andrade, Hospital Álvaro Cunqueiro de Vigo</b></p>	
19:00	ASAMBLEAS AEDP	SALA BAHÍA		
19:00	ASAMBLEAS AEGH	SALA PLENARIA		

# JUEVES 27 DE ABRIL DE 2017

08:30 – 11:30

## SIMPOSIUM DE LA SEAGEN – DEL ASESOR GENÉTICO AL ASESOR GENÓMICO: RETOS DEL ASESORAMIENTO EN LA ERA DE LA GENÓMICA

**Dra. Mar Borregan**, Hospital Vall d'Hebron, Barcelona

**Dra. Clara Serra**, Universidad Pompeu Fabra, Barcelona

08:30 – 08:50

**The practice of Genetic Counselling in Europe: where are we and what are the challenges?**

**Dra. Milena Paneque**, EBMG-división AG, Oporto, Portugal

08:50 – 09:10

**Genómica y asesoramiento genético en medicina reproductiva**

**Dra. Anna Abulí**, Instituto Dexeus, Barcelona

09:10 – 9:30

**Paneles de genes de predisposición al cáncer (NGS): impacto psicológico y preferencias sobre la entrega de resultados**

**Dra. Irene Esteban**, Macmillan Genetic Counselor, Ninewells Hospital, Dundee, Scotland

09:30 – 10:00

**Socialising the Genome**

**Dra. Anna Middleton**, Society and Ethics Research Group, Hinxton

10:00 – 10:30

**Discusión**

10:30 – 11:30

**PRESENTACIONES ORALES**

**SALA PLENARIA**

**Sesión: Mecanismos Molecular/ Asesor Genético**

C-0449

**ANEMIA DE FANCONI: EVALUACIÓN DEL SEGUIMIENTO MÉDICO Y EL ROL DEL ASESOR GENÉTICO**

Judith Reina Castellón; Irene Esteban; Neus Gadea; Cristina Díaz de Heredia; Judith Balmaña; Estela Carrasco;

C-0050

**RECUPERACIÓN DEL MARCO DE LECTURA MEDIANTE EDICIÓN GÉNICA DEL GEN COL7A1 EN CÉLULAS PRIMARIAS DE PACIENTE DE EBDR**

Ángeles Mencía Rodríguez; Cristina Chamorro Poyo; Blanca Duarte; Marcela del Río; Fernando Larcher; Rodolfo Murillas;

C-0010

**FENOTIPO Y GENOTIPO DE PACIENTES RUBINSTEIN-TAYBI CON MUTACIÓN EN EP300**

María López Martínez; Judith Armstrong; Inmaculada García-Cobaleda; Sixto García-Miñaur; Fernando Santos-Simarro; Verónica Seidel; Elena Dominguez Garrido;

C-0341

**MECANISMOS MOLECULARES DE LOS REORDENAMIENTOS CROMOSÓMICOS RECÍPROCOS EN 7Q11.23**

Raquel Flores Peirats; Roser Corominas Castiñeira; María Gabriela Palacios Verdu; Nuria Rivera Brugués; Ivon Cuscó Martí; Luís Alberto Pérez Jurado;

C-0473

**NUEVA VARIANTE EN NF1 DE NOVO EN PACIENTE CON SÍNDROME DE NOONAN**

Carmen Palma Milla; José Miguel Lezana Rosales; Sara Franco Freire; Sandra Carmona Tamajón; Carmen Torres Fernández; Javier López Montiel; Julio Torres González; Carlos Sánchez Linares; Juan López Siles; Carmen Benito Rodríguez;

<b>SALA BAHÍA</b>	<b>Sesión: Neuropatía y Epilepsia</b>	
Moderadores:	<b>Dr. Eduardo Tizzano Ferrari</b> , Hospital Valle Hebron, Barcelona <b>Dra. Montsererat Milá Recasens</b> , Hospital Clinic Universitari, Barcelona	
C-0395	IDENTIFICACIÓN DEL DEFECTO MOLECULAR EN PACIENTES CON SÍNDROME DE DRAVET MEDIANTE LA APLICACIÓN DE UN PANEL DE SECUENCIACIÓN MASIVA PARA EPILEPSIAS GENÉTICAS	Eva Barroso; Miguel de la Puente Iglesias; Alba Rubio Lozano; Ana Mingorance Le Meur; Pablo Lapunzina Badía;
C-0055	DIAGNÓSTICO MOLECULAR DE NEUROPATÍAS PERIFÉRICAS HEREDITARIAS: ¿PANEL DE GENES O SECUENCIACIÓN DE EXOMA?	Vincenzo Lupo; Ana Sánchez Monteagudo; Francisco García García; Marisa Barreiro; Mar García Romero; Antonia Alberti; Sophia Derdak; Enric Serra; Sergi Beltran; Celedonio Marquéz; Carlos Casasnovas; Samuel Ignacio Pascual; Marina Frasquet; Teresa Sevilla; Carmen Espinós;
C-0377	DETECCIÓN DE MOSAICISMO PARENTAL EN FAMILIAS DE PACIENTES CON SÍNDROME DE DRAVET Y MUTACIONES EN SCN1A	Alba Rubio Lozano; Gema Gordo Trujillo; Pablo Lapunzina Badía; Eva Barroso;
C-0385	IDENTIFICACIÓN DEL DEFECTO MOLECULAR EN PACIENTES CON ENCEFALOPATÍA EPILEPTICA MEDIANTE LA APLICACIÓN DE UN PANEL DE SECUENCIACIÓN MASIVA PARA EPILEPSIAS GENÉTICAS	Miguel de la Puente Iglesias; Alba Rubio Lozano; Pablo Lapunzina Badía; Eva Barroso;
C-0479	ESTUDIO GENÉTICO DE 141 GENES ASOCIADOS A EPILEPSIA EN UNA COHORTE DE 122 PACIENTES	M Martínez-García; C Rodríguez; M Carcajona; I Diez; R Sanchez-Alcudia; MM Peña-Vilabelda; P Maietta; J Botet; A Santana-Rodríguez; A Rodríguez-Valle; A Patiño; A Gil-Nagel ; L Martorell; M Galvez; S Alvarez;
11:00	<b>ASAMBLEA DE LA SEGCD</b>	<b>SALA PARÍS</b>
11:30 - 12:00	<b>PAUSA CAFÉ</b>	
12:00 - 13:00	<b>CONFERENCIA TRANSVERSAL</b> Moderador: <b>Dr. Ignacio Blanco</b> , Vice-presidente de la AEGH  <b>IMPACTO DE LA BIOPSIA LÍQUIDA EN EL DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO DE PACIENTES ONCOLÓGICO: FUNCIONALIDAD DEL ADN CIRCULANTE EN ONCOLOGÍA</b> <b>Dr. Damián García Olmo</b> , Fundación Jiménez Díaz, Madrid	
13:00 - 14:00	<b>COMIDA - REVISIÓN DE POSTERS</b>	

14:00 - 15:00	<b>SIMPOSIO DE LA INDUSTRIA</b>		
	<b>SALA BAHÍA</b>	<b>SALA CARACAS</b>	<b>SALA PARIS</b>
	<p><b>ILLUMINA</b> Illumina Reproductive and Genetic Health Continuum Update</p> <p><b>Counselling Considerations for Non-Invasive Prenatal Testing</b> <b>Dr. Kristin Dalton</b>, Reproductive &amp; Genetic Health, Illumina</p> <p><b>Needle in a haystack: Linking phenotype to genotype.</b> <b>Dr. Tim Watts</b>, Sr Rare Disease Clinical Marketing Specialist EMEA, Illumina</p>	<p><b>PERKINELMER</b> <b>Vanadis™ NIPT- Automated easy-to-use screening for T21 T18 and T13</b> <b>Dr. Tarja Ahola</b>, NIPT</p>	
15:00 - 18:00	<b>SIMPOSIO DE LA SEFF - CLINICAL IMPLEMENTATION OF PERSONALIZED MEDICINE IN EUROPEAN PUBLIC HEALTH SERVICES: METHODS, CLINICAL NEEDS AND EUROPEAN DRUG REGULATION – IMPLANTACIÓN DE MEDICINA PERSONALIZADA EN LOS SISTEMAS EUROPEOS DE SALUD</b>		
	Moderadores: <b>Dr. Miquel Tarón</b> , Presidente de la Sociedad Española de Farmacogenética y Farmacogenómica, SEFF, Madrid <b>Dra. Mercé Brunet</b> , Hospital Clinic Universitari, Barcelona		
	15:00 - 15:30	<b>A methodological overview</b> <b>Dr. Ángel Carracedo</b> , SERGAS, Santiago de Compostela	
	15:30 - 16:00	<b>A clinical overview</b> <b>Dr. Maurizio Simmaco</b> , Hospital San Rafael, Madrid	
	16:00 - 16:30	<b>A drug regulation overview</b> <b>Adrián Llerena</b> , H Universitario, U Extremadura	
	16:30 - 17:00	<b>Discusión</b>	
	17:00 - 18:00	<b>PRESENTACIONES ORALES</b>	
	<b>SALA PLENARIA</b>	<b>Sesión Farmacogenética y Cáncer Esporádico</b>	
	C-0487	DETECCIÓN TEMPRANA DE CÁNCER COLORECTAL CON UN TEST DE SANGRE PERIFÉRICA: EVALUACIÓN DE LA METILACIÓN DEL GEN SEPT9 EN 2272 MUESTRAS DE POBLACIÓN ESPAÑOLA Beatriz Hidalgo Calero; Amanda Herranz Cecilia; Miriam León Otegui; Evangelina Pestaña Molinero; Alberta Belinchon Martínez; José Antonio López García-Asenjo;	

C-0280	<p>CARACTERIZACIÓN BIOINFORMÁTICA DE LA REGULACIÓN EPIGENÉTICA DEL MICROARNOMA EN CÉLULAS TUMORALES DE CÁNCER DE PULMÓN Y OVARIO RESISTENTES A CISPLATINO</p> <p>Carlos Rodríguez Antolin; Olga Pernía; Fátima Sanchez-Cabo; Ron Schuller; Olga Vera; Julia Jiménez; Ana Dopazo; Javier De Castro; Inmaculada Ibáñez;</p>
C-0116	<p>ANÁLISIS DE MIRNAS ASOCIADOS A LOS DISTINTOS PATRONES DE AMPLIFICACIÓN DE EGFR EN EL GLIOBLASTOMA</p> <p>Lisandra Muñoz Hidalgo; Concha López Ginés; Javier Megías Vericat; Rosario Gil Benso; Teresa San Miguel; Miguel Cerdá Nicolás;</p>
C-0205	<p>ESTRATEGIAS DE IMPLEMENTACIÓN DE LA FARMACOGENÉTICA EN LA PRÁCTICA CLÍNICA: APLICACIÓN DE UN FORMATO PERSONALIZADO DE SNP-ARRAY (PHARMARRAY®) EN UNA CONSULTA DE FARMACOGENÉTICA</p> <p>Irene Dapía García; Mario Muñoz; Pedro Arias; Rafael Hernández; Jair Tenorio; Gema Gordo; Hoi Y Tong; Antonio J Carcas; Pablo Lapunzina; Alberto M Borobia;</p>
C-0239	<p>VALUACIÓN DE UN PROGRAMA DE GENOTIPADO ANTICIPADO DEL GEN DE LA TPMT EN PACIENTES QUE VAN A RECIBIR TRATAMIENTO CON TIUGUANINAS</p> <p>Irene Dapía García; Rafael Hernández ; Sarahi Valdez ; Pedro Arias; Mario Muñoz; Jair Tenorio; Gema Gordo; Hoi Y Tong; Antonio J Carcas; Pablo Lapunzina; Alberto M Borobia;</p>
C-0275	<p>IMPLICACIÓN DE LOS ESTUDIOS FARMACOGENÉTICOS EN LA RESPUESTA AL TRATAMIENTO DE ENFERMEDADES PSIQUIÁTRICAS</p> <p>María Isidoro-García; María Celsa Peña Martín; Mª Belen Garcia Berrocal; Almudena Sánchez Martín; Laura Pedraza Nieto; Rosalía Fernández Caballero; Fernando Marqués García; María Jose Otero Lopez; Santiago Sánchez Iglesias; Manuel Franco Martín; Catalina Lorenzo Romo; David González Parra; Francisco Sans Lecussan;</p>

18:00 - 19:00

**SIMPOSIO DE LA INDUSTRIA**

SALA BAHÍA	SALA CARACAS	SALA PARIS
<p><b>THERMO FISHER</b> Soluciones en oncología y medicina reproductiva</p> <p><b>Diagnóstico diferencial de melanoma mediante Hibridación Genómica Comparada en muestras parafinadas</b> <b>Yolanda Ruano Domínguez,</b> Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid</p>	<p><b>IMEGEN</b> <b>Diagnóstico genético de precisión mediante NGS en IMEGEN</b></p> <p><b>Diagnóstico genético mediante NGS</b> <b>Dr. Javier García-Planells,</b> IMEGEN, Valencia</p>	

**Análisis de biomarcadores en tumores sólidos mediante el uso del panel Oncomine Focus. La experiencia de la clínica Universidad de Navarra**

**Ana Patiño García**, Clínica Universidad Navarra PhD. Catedrática de Genética del Dpto de Pediatría Investigador de la Unidad de Genómica de CIMA LAB Diagnostics. Clínica Universidad de Navarra

**Solución Oncomine DNA libre circulante en pulmón, mama y colon**

**Francesco Acquadro**, PhD Clinical product specialist Thermo Fisher Scientific

**Aplicaciones del array CGH en el diagnóstico genético**

**Paula Rendeiro**, Laboratorio de Citogenética, CGC Genetics

**Aproximaciones diagnósticas de la NGS: NextGeneDx y exomas clínicos dirigidos**  
**Dra. Maria García-Hoyos**, IMEGEN, Valencia

**Oncología de precisión en Imegen**

**Dr. Carlos Mackintosh**  
IMEGEN, Valencia

19:00	<b>ASAMBLEA SEFF</b>	<b>SALA CARACAS</b>
19:00	<b>ASAMBLEA SEAGEN</b>	<b>SALA PARÍS</b>
	<b>CENA DE HERMANDAD</b>	

# VIERNES 28 DE ABRIL DE 2016

09:00 – 12:20

## SIMPOSIO DE LA AEGH: CRISPR/ENDONUCLEASA PRESENTE Y FUTURO

Moderadores: **Dr. Juan C. Cigudosa**, Presidente de la AEGH  
**Dra. Cristina González**, Secretaria de la AEGH

09:00 - 09:30

**Terapia génica dirigida por CRISPR**  
**Dr. Jose Carlos Segovia**, CIEMAT, Madrid

09:30 - 10:00

**Corrección de enfermedades monogénicas**  
**Dr. Lluís Montoliu**, CNB, Madrid

10:00 - 10:30

**Generación de modelos celulares tumorales**  
**Dra. Sandra Rodríguez-Perales**, CNIO, Madrid

10:30 - 11:00

**Implicaciones éticas de la modificación del genoma**  
**Dr. Carlos M. Romeo Casabona**, Cátedra Derecho y Genoma, U Deusto

11:00 - 11:30

**Discusión**

11:30 - 12:30

### PRESENTACIONES ORALES

#### SALA PLENARIA

#### Sesión: Trastornos del Neurodesarrollo y Medicina Personalizada

C-0484

LA SECUENCIACIÓN DEL EXOMA EN TRÍOS ES UNA HERRAMIENTA DE ELEVADA RENTABILIDAD DIAGNÓSTICA EN ENFERMEDADES GENÉTICAS  
 María del Mar Peña-Vilabelda; Marta Carcajona; Celia Rodríguez; Irene Díez; Mónica Martínez-García; Rocío Sanchez-Alcudia; Javier Botet; Paolo Maietta; Alfredo Santana; Isabel Espejo; Soraya Ramiro; Loreto Martorell; María Dolores Miramar; Marcela Gálvez; Sara Álvarez;

C-0493

EXPERIENCIA PRÁCTICA EN LA APLICACIÓN DE SECUENCIACIÓN DE EXOMA COMPLETO EN MÁS DE 500 CASOS CLÍNICOS  
 Benjamín Rodríguez Santiago; María Segura Puidemon; Isabel Banchs ; Heidi Mattlin ; Manel Garcia Aragonés; Raquel Flores Peirart; Luis A. Pérez-Jurado ; Lluís Armengol Dulcet;

C-0538

SECUENCIACIÓN DEL EXOMA PARA LA IDENTIFICACIÓN DE VARIANTES CAUSALES EN NIÑOS CON TRASTORNOS DEL DESARROLLO NEUROLÓGICO O DISCAPACIDAD INTELECTUAL SEVERA-MODERADA  
 María Palomares Bralo; Elena Vallespín; Fernando Santos-Simarro; Pilar Tirado; Luis Fernández; Ángela de Pozo Maté; Kristina Ibáñez Garikano; Juan Carlos Silla; Lázaro Alba Valdivia; Elena Mansilla; Rocío Mena; Rubén Martín Arenas; María Victor Gómez del Pozo; Pablo Lapunzina Badía; Sixto García-Miñaur;

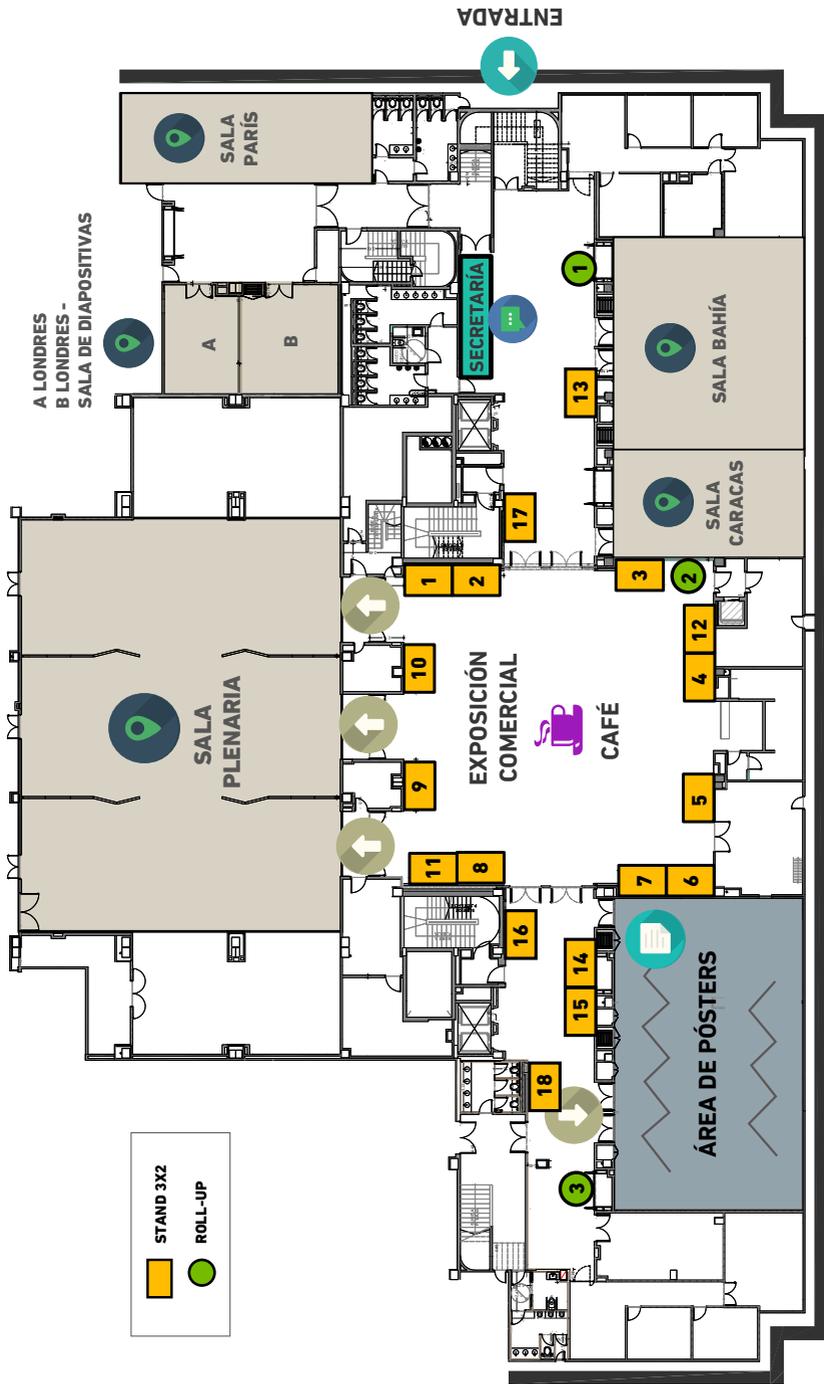
C-0405

ACUMULACIÓN DE VARIANTES GENÉTICAS RARAS EN 5 VÍAS FUNCIONALES IMPLICADAS EN LOS TRASTORNOS DEL ESPECTRO AUTISTA  
 Mar Costa Roger; Marta Codina Solà; Dóra Koller ; Marcos López Sánchez; Luis A. Pérez Jurado; Ivon Cuscó Martí;

C-0051	<p>DIAGNÓSTICO GENÉTICO DE LA HIPOACUSIA MEDIANTE SECUENCIACIÓN DE NUEVA GENERACIÓN</p> <p>Rubén Cabanillas ; Marta Diñeiro Soto; David Castillo ; Guadalupe A. Cifuentes ; Patricia C. Pruneda ; Ana Plasencia ; Mónica Viejo ; Alfredo Repáraz ; Cristina Torreira ; Jordi Rosell ; Nancy Govea ; José A. Garrote ; Ángel Mazón ; Gonzalo R. Ordóñez ; Juan Cadiñanos;</p>
C-0045	<p>EL DIAGNÓSTICO GENÓMICO DE LA CEGUERA HEREDITARIA PUEDE REVELAR SÍNDROMES OCULTOS Y OPCIONES TERAPÉUTICAS PERSONALIZADAS</p> <p>Marta Diñeiro Soto; Rubén Cabanillas; Patricia C. Pruneda; Guadalupe A. Cifuentes; Ana Plasencia; Mónica Viejo; Beatriz Fernández-Vega; David Castillo; Inés Hernando; Noelia S. Durán; Rebeca Álvarez; Gonzalo R. Ordóñez; Juan Cadiñanos;</p>

12:20 – 12:50	<b>PAUSA CAFÉ</b>
12:50 – 13:35	<b>SESIONES INSTITUCIONALES – PREMIO JOVEN INVESTIGADOR</b>
13:35 – 14:20	<p><b>CONFERENCIA DE CLAUSURA</b></p> <p>Moderador: <b>Dr. Ángel Carracedo</b>, SERGAS, Santiago de Compostela</p> <p><b>HUMAN VARIOME PROJECT AND THE FUTURE OF HUMAN GENOMICS</b></p> <p><b>Sir John Burn</b>, NewCastle, UK</p>

# EXPOSICIÓN COMERCIAL



# COLABORADORES



STAND Nº 01



STAND Nº 02



STAND Nº 03



STAND Nº 04



STAND Nº 05



STAND Nº 06



STAND Nº 07



STAND Nº 08



STAND Nº 09



STAND Nº 10



STAND Nº 11



STAND Nº 13



STAND Nº 12,14, 15



STAND Nº 16



STAND Nº 17



STAND Nº 18



ROLL UP Nº 1

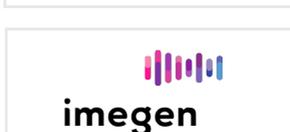


ROLL-UP N.2



ROLL-UP N.3

# COLABORADORES



# INFORMACIÓN GENERAL

## SEDE

NOVOTEL MADRID CENTER

Calle O'Donnell, 53

28009 MADRID – SPAIN

## ORGANIZAN

SOCIEDADES ORGANIZADORAS DEL CONGRESO



Asociación Española  
de Genética Humana



Asociación Española en  
Diagnóstico Prenatal



Sociedad Española de  
Asesoramiento Genético



Sección de Genética Clínica  
y Dismorfología A.E.P



Sociedad Española de  
Farmacogenética y  
Farmacogenómica

Asociación Española de Genética Humana (AEGH)

Asociación Española de Diagnóstico Prenatal (AEDP)

Sociedad Española de Genética Clínica y Dismorfología (SEGCD)

Sociedad Española de Farmacogenética y Farmacogenómica (SEFF)

Sociedad Española de Asesoramiento Genético (SEAGEN)

## SECRETARÍA TÉCNICA



C/ Universidad, 4 - 46003 Valencia

T 963 52 48 89 - F 932 21 70 05

secretaria@geneticahumana2017.org

www.geyseco.es

# ORGANIZAN

SOCIEDADES ORGANIZADORAS DEL CONGRESO

Asociación Española de Genética Humana (AEGH)  
Asociación Española de Diagnóstico Prenatal (AEDP)  
Sociedad Española de Genética Clínica y Dismorfología (SEGCD)  
Sociedad Española de Farmacogenética y Farmacogenómica (SEFF)  
Sociedad Española de Asesoramiento Genético (SEAGen)



Asociación Española  
de Genética Humana



Asociación Española en  
Diagnóstico Prenatal



Sociedad Española de  
Asesoramiento Genético



Sección de Genética Clínica  
y Dismorfología A.E.P.



Sociedad Española de  
Farmacogenética y  
Farmacogenómica

SECRETARÍA TÉCNICA



secretaria@geneticahumana2017.org  
www.geyseco.es

[www.geneticahumana2017.org](http://www.geneticahumana2017.org)