

CONGRESO INTERDISCIPLINAR EN Genética Humana



Asociación Española de Genética Humana



Asociación Española en Diagnóstico Prenatal



Sociedad Española de Asesoramiento Genético

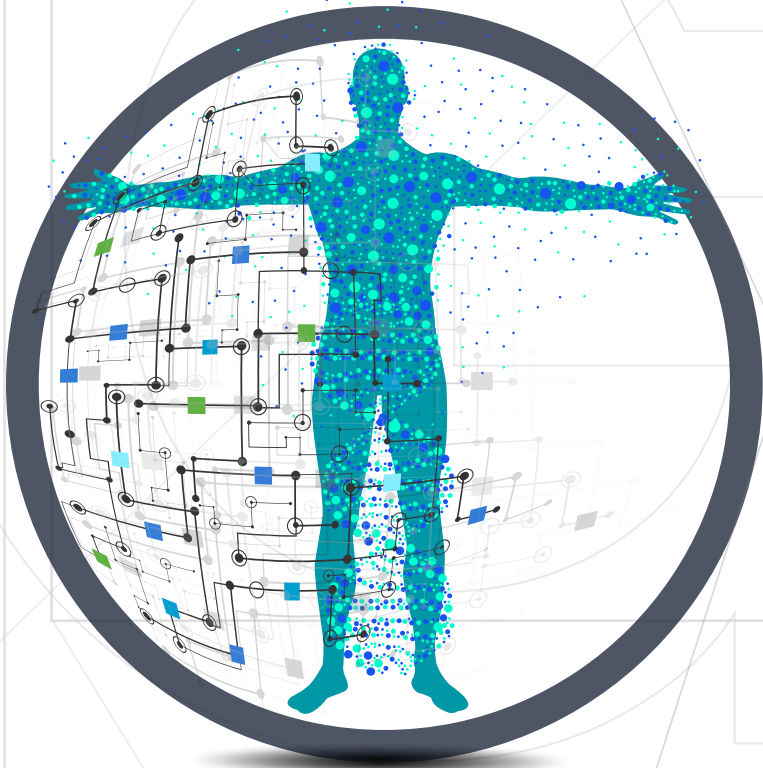


Sección de Genética Clínica y Dismorfología A.E.P.



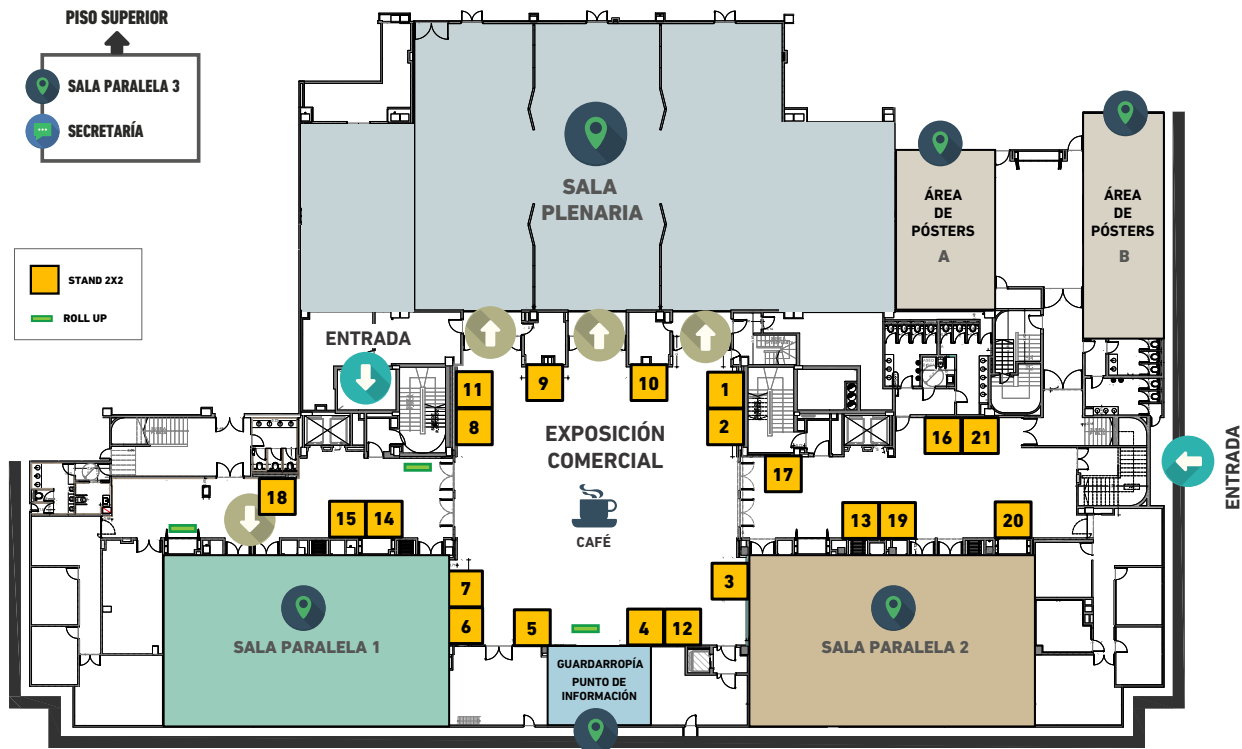
Sociedad Española de Farmacogenética y Farmacogenómica

3-5 DE ABRIL MADRID 2019



www.geneticahumana.org

EXPOSICIÓN COMERCIAL



01 HAMILTON BONADUZ
02 LAB CLINICS
03 IMEGEN
04 ILUMINA
05 ASCIRES
06 NZYTECH

07 CNAG-CRG
08 REFERENCE LABORATORY
09 LAB GENETICS
10 GENYCELL
11 REFERENCE LABORATORY
12 DREAMGENICS

13 MACROGEN
14 PALEX MEIDCAL
15 THERMOFISHER
16 PERKINELMER SPAIN
17 NIM GENETICS
18 CeGaT

19 BIORRAY
20 AGILENT
21 QGENOMICS
(1) ROLL UP IMOMA
(2) ROLL UP BLUE PRINT GENETICS
(3) ROLL UP CGC GENETICS

MIÉRCOLES 3 DE ABRIL 2019

08:00 - 09:30	RECOGIDA DE MATERIAL
09:30 - 11:30	Simposium AEDP Moderadores: Javier García Planells y Eugenia Antolín Presentación de la Guía SESEGO-SEMEPE-AEDP Belén Santacruz NIPT monogénicas Lyn Chitty NIPT visión obstétrica Jose Luis Bartha NIPT futuro y problemas Joris Vermeesch
11:30 - 12:00	PAUSA CAFÉ
12:00 - 12:30	CEREMONIA INAUGURACIÓN Moderadores: Pablo Lapunzina
12:30 - 13:30	THE 100,000 GENOMES PROJECT - TRANSFORMING THE NHS Mark Caulfield
13:30	COMIDA

Patrocinado por:



	SALA PLENARIA	SALA PARALELA 1	SALA PARALELA 2	SALA DUQUE
14:00 - 15:00	SIMPOSIO AGILENT	SIMPOSIO THERMOFISHER	SIMPOSIO SISTEMAS GENÓMICOS - ASCIRES	SIMPOSIO BONSAILAB
	Solución NGS para el estudio de la predisposición hereditaria al cáncer Dr. José Luis Soto	Jorge Puente, Luís A. Alcaraz y Valeria Novelli	CÓMO DESCIFRAR E INTERACTUAR CON EL GENOMA HUMANO Javier Benítez	Última tecnología para el estudio del Genoma Dra. Elena Aranda Serrano
	Análisis automatizado del exoma clínico CCP17 Dra. Laia Pedrola			
15:00 - 17:00	Simposium SEGCD			
	Moderadores: Encarna Guillén y Anna Cueto			
	DDD study: genetic diagnosis of developmental disorders - Top-ten phenotypes Helen Firth			
	Arterial tortuosity syndrome and other connective tissue vascular disorders Bert Callewaert			
	Cohesionopatías-transcriptomopatías: Trastornos del espectro síndrome Cornelia de Lange Feliciano Ramos Fuentes y Juan Pié Juste			

	SALA PLENARIA	SALA PARALELA 1	SALA PARALELA 2
17:00 - 18:00	COMUNICACIONES ORALES SESIÓN 1	COMUNICACIONES ORALES SESIÓN 2	COMUNICACIONES ORALES SESIÓN 3
	Moderadora: Isabel López Expósito	Moderador: Jordi Surallés	Moderadora: Anna María Cueto
	<p>C0325 - APLICACIÓN DE LA SECUENCIACIÓN MASIVA PARA EL ESTUDIO PRENATAL DE FETOS CON ANOMALÍAS ECOGRÁFICAS Anna Vallmajo Fita; Berta Campos; María Segura-Puimedon; Marta Codina-Solà; Jeroni Luna; César Arjona; Debayan Datta; Isabel Banchs; Heidi Mattlin; María Dolores Ramos; Óscar Abad; Jairo Rodríguez; Luís Pérez-Jurado; Lluís Armengol</p>	<p>C0091 - SUSCEPTIBILIDAD GENÉTICA EN LA POLIPOSIS ADENOMATOSA ATENUADA: CONTRIBUCIÓN DE LOS NUEVOS GENES ASOCIADOS VÍCTOR LORCA CASTELLANOS; Daniel Rueda; Lorena Martín Morales; María Jesús Fernández Aceñero; Carmen Poves; Patricia Llovet; Vanesa García Barberán; Pedro Pérez Segura; Richarda M de Voer; Miguel de la Hoya; Trinidad Caldés; Pilar Garre</p>	<p>C0085 - EL USO DE PANELES DE EXOMAS DIRIGIDOS INCREMENTA EL RENDIMIENTO DIAGNÓSTICO EN PACIENTES CON DISCAPACIDAD INTELECTUAL Laura Rausell; Mar Peña; Marian Lázaro; Silvia Vidal; Merche Molero; Laura Cabrera; M. José García; Cristian Pérez; Pablo Cano; Esther Ferriz; Merche Bermejo; Sixto Santamaría; Carlos Ruiz; Javier García-Planells; María Garcia-Hoyos</p>
	<p>C0294 - UTILIDAD CLÍNICA DE LA TÉCNICA DE ARRAY-CGH EN EL DIAGNÓSTICO PRENATAL: EXPERIENCIA EN UNA COHORTE DE POBLACIÓN ESPAÑOLA Olaya Villa Marcos; Marina Viñas Jornet; Cristina Hernando; Neus Fornés; Anna Zurano; Manel García-Aragonés; Luis A. Pérez Jurado; Lluís Armengol</p>	<p>C0178 - EL ARRAYCHG/SNP ES EL SISTEMA DIAGNÓSTICO GENÉTICO MÁS EFICAZ PARA EL DIAGNÓSTICO DE LA LLC Patricia Sanchez Jimenez; Maria Calvente Garcia; Maria Jose Larrayoz; Maria Jose Calasanz; Javier Suela Rubio; Juan Cruz Cigudosa Garcia</p> <p>C0253 - SITUACIÓN EN ESPAÑA DE LA IMPLEMENTACIÓN DE LA SECUENCIACIÓN MASIVA EN EL DIAGNÓSTICO GENÉTICO DE PREDISPOSICIÓN HEREDITARIA A CÁNCER Patricia Sanchez Jimenez; Maria Calvente Garcia; Maria Jose Larrayoz; Maria Jose Calasanz; Javier Suela Rubio; Juan Cruz Cigudosa Garcia;</p>	<p>C0223 - ACTUALIZACIÓN EN EL SÍNDROME DE PHELAN-MCDERMID: CARACTERIZACIÓN CLÍNICO MOLECULAR DE UNA COHORTE DE 181 PACIENTES Julián Nevado; Sixto García-Miñaur; Cristina Bel-Fenellos; Encarna Guillén-Navarro; Jordi Rosell; Monserrat Milá; Miguel del Campo; Carmen Orellana; Enrique Galán; Juan Cruz Cigudosa; Luis Pérez-Jurado; Grupo Investigación Phelan-McDermid; Pablo Lapunzina</p>

C0265 -DETECCIÓN DE MÚLTIPLES CNVS Y REESTRUCTURACIONES CROMOSÓMICAS COMPLEJAS EN UN SOLO CROMOSOMA. ¿CROMOANASÍTESIS EN DOS CASOS PRENATALES?

Elisabet Lloveras; Anna Canellas; Laura Barranco; Marta Costa; Cristina De la Iglesia; Begoña Méndez; Nuria Palau; Daniel Fernández; Meritxell Pique; Diana Yeste; Laia Puig; Marta Herrero; Mireia Rodríguez; Cristina Pérez

C0083 - CRIBADO DE PORTADORES DE ENFERMEDADES RECESIVAS EN DONANTES DE SEMEN MEDIANTE NGS

Marta Molina Romero; Purificación Navas Bastida; Alberto Yoldi Chauré; Jose Luis Del Pico Sánchez; Ángel Vaquero Argüelles; Juan Pablo Ramírez López; José Antonio Castilla Alcalá;

C0253 - SITUACIÓN EN ESPAÑA DE LA IMPLEMENTACIÓN DE LA SECUENCIACIÓN MASIVA EN EL DIAGNÓSTICO GENÉTICO DE PREDISPOSICIÓN HEREDITARIA A CÁNCER

Jose Luis Soto Martínez; Adela Castillejo Castillo; Marta Pineda Riu; Atocha Romero Alfonso; Laura Valle Velasco; Ana Beatriz Sánchez Heras; Teresa Ramón y Cajal Asensio; Raquel Andrés Conejero; Carmen Guillén Ponce;

C0323 - INTERPRETACIÓN DE VARIANTES EN POLE Y POLD1 ASOCIADAS A CÁNCER HEREDITARIO

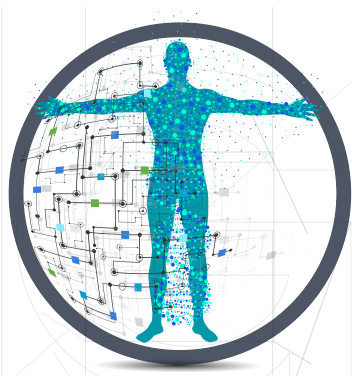
Pilar Mur; Sandra García-Mulero; Jesús del Valle; August Vidal; Marta Pineda; Matilde Navarro; Judith Balmaña; Joan Brunet; Victor Moreno; Josep M. Piulats; Rebeca Sanz-Pamplona; Rosa Aligüé; Gabriel Capellá; Conxi Lázaro; Laura Valle Velasco

C0263 - ELEVADO IMPACTO DE GENES REGULADORES DE CROMATINA EN EL DIAGNÓSTICO GENÉTICO DE TRASTORNOS DEL NEURODESARROLLO

I Díez; M Martínez-García; R Sanchez-Alcudia; C Rodríguez-Solera; R Perez-Carro; I Sanchez-Navarro; E Mata; E Fernandez-Tabanera; S Rosenstone; D Rodriguez; G Benito; N Sánchez-Bolivar; M Carcajona; P Maietta; S Alvarez

C0278 - LA DETECCIÓN DE VARIANTES DE COPIA (CNVS) UTILIZANDO ARRAYS CGH CON RESOLUCIÓN EXÓNICA INCREMENTA EL DIAGNÓSTICO GENÉTICO EN PACIENTES CON EPILEPSIA, TRASTORNOS PSIQUIÁTRICOS Y MALFORMACIONES CONGÉNITAS

Joan Colomer Vila; Neus Castells Sarret; Alberto Plaja Rustein; Anna Maria Cueto González; Irene Valenzuela Palafoll; Fermina López Grondona; Maria Angels Rigola Tor; Rosa Miró Ametller; Gabriel Sanjuan Garriga; Encarnación Oliveros González; María Serrano Domínguez; Desirée Martínez Cruz; M Guadalupe Gala Yerga; Elena Garcia Arumí; Eduardo Tizzano Ferrari;



<p>C0315 - USO DE LOS TEST GENÉTICOS DE CRIBADO AMPLIADO DE PORTADORES EN UN CENTRO DE REPRODUCCIÓN HUMANA ASISTIDA, EXPERIENCIA TRAS LA UTILIZACIÓN DE DOS PANELES: CARRIERMAP® (RECOMBINE®) VS QCARRIER PLUS®, QGENOMICS®</p> <p>Juan José Guillén; Aurora Sánchez; María Jesús López; Marta Trullenque; Anna Blázquez; Adrià Moreno; Rita Vassena; Amelia Rodríguez</p>	<p>C0067 - IDENTIFICACIÓN DE MUTACIONES SOMÁTICAS Y GERMINALES EN GENES DE PREDISPOSICIÓN AL CÁNCER EN PACIENTES CON CÁNCER PEDIÁTRICO MEDIANTE SECUENCIACIÓN MASIVA (NGS)</p> <p>Cristina Robledo Montero; Carlos Rodríguez Martín; Laura García García; Laura González González; Saint Thomas Cervera; Ana Sastre; Cristina Mata; Jorge Huerta; Manuel Ramírez; Daniel Azorín; Javier Alonso</p>	<p>C0251 - LA SECUENCIACIÓN MASIVA DIRIGIDA REVELA EL DEFECTO MOLECULAR EN EL 20% DE PACIENTES CON TALLA BAJA Y ANOMALIAS ESQUELÉTICAS LEVES</p> <p>Lucia Senthordi Montane; Miriam Aza Carmoonaa; Carolina De La Torre; Sara Benito Sanz; Francisca Diaz Gonzalez; Andre Travessa; Ana C. Barreda Bonis; Fernando Santos Simarro; Pablo Prieto Matos; Pablo Ruiz Ocaña; Isabel Llano Rivas; Manuel Parron Pajares; Isabel Gonzalez Casado; Purificacion Ros Perez; Karen E. Heath</p>
<p>C0176 - ANÁLISIS DE UNA DÉCADA DE DIAGNÓSTICO GENÉTICO PREIMPLANTACIONAL DE ENFERMEDADES MONOGENICAS COMO CENTRO DE REFERENCIA DENTRO DEL SISTEMA PÚBLICO DE SALUD</p> <p>Ana Bustamante Aragones; Jesús Gallego Merlo; Isabel Lorda Sanchez; Marta Rodriguez de Alba Freiria; Almudena Ávila Fernández; Ana Arteché López; Camilo Vélez Monsalve; Luz Rodríguez; Concepcion Linares; Marta Gago Garcia; Isabel Galán Carrillo; Belén Acevedo Martín; Corazón Hernandez; Carmen Ayuso Garcia; Maria José Trujillo Tiebas;</p>	<p>C0199 - POSIBLE CLASIFICACIÓN DEL CÁNCER COLORRECTAL SINCRÓNICO EVALUANDO LA CLONALIDAD TUMORAL.</p> <p>Sandra Tapial Santos; Juan Luis García; Luis Corchete; Eva Lumbreras; Daniel Rueda; Jessica Pérez; Laura Pena; Miguel Urioste; Rogelio González-Sarmiento; José Perea</p>	<p>C0136 - SÍNDROMES DE SOBRECRECIMIENTO Y DISCAPACIDAD INTELECTUAL ASOCIADOS A MUTACIONES EN GENES REGULADORES DE LA CROMATINA</p> <p>Jair Antonio Tenorio Castaño; Pedro Arias; Irene Dapía García; Gema Gordo; Pablo Alarcón; Sixto García Miñaur; Fernando Santos Simarro; Victor Martínez Glez; Maria Palomares; Mario Solís; Sergio Ramos; Víctor L. Ruiz-Perez; The SOGRI Consortium; Julian Nevado; Pablo Lapunzina</p>
<p>18:00 - 19:00 MESA REDONDA: PACIENTES SIN DIAGNOSTICAR</p>		
<p>Moderadora: Isabel Gemio. Fundación Isabel Gemio</p>		
<p>Juan Carrión, Presidente de FEDER</p>	<p>Beatriz Morte, Programa CIBERER enfermedades raras no diagnosticadas</p>	<p>Juan C. Cigudosa, Presidente AEGH</p>
<p>19:00 CÓCTEL DE BIENVENIDA</p>		

JUEVES 4 DE ABRIL 2019

	SALA PLENARIA	SALA PARALELA 1	SALA PARALELA 2	SALA DUQUE
08:30-10:00	TALLER AEGH: LOS TEST GENÉTICOS DE ACCESO DIRECTO POR EL CONSUMIDOR (DCT) A DEBATE Moderadora: Teresa Pampols Beneficios: Diego Arroyo. Progenie Limitaciones y Riesgos José Miguel García Sagredo	TALLER AEDP: ECO-DISMORFOLÓGICA Juan Luís Delgado y María Ballesta	TALLER SEFF: FARMACOLOGÍA Y FG APLICADA: ¿QUÉ HARÍAS TÚ? Moderadores: Anna González-Neira y Cristina Rodríguez-Antona Conceptos básicos Miquel Taron y Francisco Abad Casos prácticos de Psiquiatría y otros Ángel Carracedo Casos prácticos de cáncer y otros Ana Patiño	
10:00-10:30	PAUSA CAFÉ			
10:30-12:30	SIMPOSIUM SEAGEN			
	Moderadores: Irene Esteban y Anna Abulí			
	Ethical implications of genomic technologies in reproductive medicine Guido Pennings			
	ADD: Genetic testing in children. Ethical implications A. Fenwick			

Discusión de casos clínicos

Pilar Nicolás

12:30
-13:30

SESIÓN PLENARIA MEJOR COMUNICACIÓN ORAL

Moderadores: Feliciano Ramos & Eugenia Antolín

C0030-ASOCIACIÓN DE LOS RASGOS DE PERSONALIDAD CON EL IMPACTO PSICOLÓGICO INMEDIATO DEL RESULTADO DEL TEST GENÉTICO DE SUSCEPTIBILIDAD AL CÁNCER Y ANÁLISIS DE LAS PREFERENCIAS DE ASESORAMIENTO GENÉTICO EN POBLACIÓN ESPAÑOLA.

Adria Lopez Fernandez; Elia Grau; Sara Torres-Esquis; Esther Darder; Rebeca Ribas; Estela Carrasco; Neus Gadea; Ares Solanes; Angela Velasco; Gisela Urgell; Mónica Salinas; Sílvia Iglesias; Noemí Tuset; Joan Brunet; Judith Balmaña

C0341-MEJORAS EN EL TRATAMIENTO DE TUMORES SÓLIDOS EN FASE AVANZADA MEDIANTE DIAGNÓSTICO GENÉTICO POR NGS EN PACIENTES CON CÁNCER INFANTIL

Javier García-Planells; Cristian Pérez García; Pablo García Marín; M^a José García Ruiz; Carlos Ruiz García; Cinzia Lavarino; Nagore Gene; Carmen de Torres Pallette; Diego García Dios

C0120-CARACTERIZACIÓN CLÍNICA Y MOLECULAR DE UNA COHORTE DE 52 PACIENTES CON ALTERACIONES DEL COMPLEJO BAF.

Fernando Santos Simarro; Antonio Martínez Montseny; Irene Valenzuela; Vanesa López González; María Juliana Ballesta Martínez; María José Sánchez Soler; Sergio B Sousa; Anna M^a Cueto-González; Blanca Gener Querol; Ana Barcia Ramírez; Elena Vallespín García; Ángela del Pozo Mate; Luis Fernández García-Moya; Sixto García-Miñaur Rica; María Palomares Bralo

C0072-LAS ANEUPLOIDÍAS SEGMENTARIAS EN MOSAICO EN CÉLULAS DEL TROFOECTODERMO NO AFECTAN A LAS TASAS DE EMBARAZO EN CICLOS DE FIV

José Antonio Ortiz Salcedo; Ruth Morales Sabater; Belén Lledó Bosch; Eva María García Hernández; Adoración Rodríguez Arnedo; Joaquín Llacer Aparicio; Andrea Bernabeu García; Rafael Bernabeu Pérez

C0257- ESTUDIO GENÉTICO CLÍNICO Y MOLECULAR DE 136 PROBANDOS CON OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA-COMPLEJIDAD DEL ASESORAMIENTO GENÉTICO Y PRONÓSTICO

André M. Travessa; Miriam Aza-Carmona; Patrícia Dias; Carolina de la Torre; Joana Rosmaninho-Salgado; Gabriela Soares; Renata Oliveira; Marta Amorim; Miguel Gonçalves-Rocha; Heloísa Santos; Viviana Tavares; Sérgio B. Sousa; Ana Berta Sousa; Karen E. Heath

13:30

COMIDA

	SALA PLENARIA	SALA PARALELA 1	SALA PARALELA 2	SALA DUQUE
14:00 -15:00	SIMPOSIO ILUMINA	SIMPOSIO IMEGEN	SIMPOSIO REFERENCE LABORATORY	SIMPOSIO MEGALAB
	Aplicando los últimos avances tecnológicos en NGS: Cribado prenatal no invasivo de aneuploidías y detección postnatal de enfermedades genéticas	Incremento del rendimiento diagnóstico en pacientes con epilepsia mediante el uso de paneles dirigidos		DETECCIÓN DE LA TRISOMÍA 21 MEDIANTE EL TEST PRENATAL NO INVASIVO q-PCR Ponente Ivan Gómez Milanés
	1. Primer año del programa de cribado prenatal de aneuploidías con ADN fetal circulante en Castilla León. Primera comunidad autónoma en internalizar el servicio Rosa María Lobo 2. Evolución de los test genéticos, el genoma clínico en el horizonte Juan Cruz Cigudosa	1. Introducción: Experiencia de Imegen en el diagnóstico mediante el uso de exomas dirigidos. La importancia de actualizar periódicamente los paneles Dra. María García-Hoyos 2. Contribución del uso de paneles dirigidos para el diagnóstico de pacientes con epilepsia. Experiencia propia Dra. Nelmar Valentina Ortiz Cabrera	1. NGS, exomas y bioinformática en la práctica clínica Dr. Daniel Trujillano 2. "Exoma clínico, whole-exome o whole-genome. Reflexiones desde la clínica" Dr. Ignacio Blanco 3. "La NGS en la Consulta de Genética Clínica Pediátrica: Ha llegado para quedarse" Dr. Feliciano Ramos	
15:00 -17:00	SIMPOSIUM SEFF: BIG DATA AL SERVICIO DEL PACIENTE			
	Moderadores: Miquel Taron y Cristina Rodríguez-Antona			
	Pharmacogenetics in Clinical practice: from Genome to Patients Vincent Yip			
	De la genética a la medicina genómica. Joaquín Dopazo			
	Inteligencia artificial al servicio de la medicina. Ignacio Hernández Medrano			

	SALA PLENARIA	SALA PARALELA 1	SALA PARALELA 2	SALA DUQUE
17:00-18:00	COMUNICACIONES ORALES SESIÓN 4	COMUNICACIONES ORALES SESIÓN 5	COMUNICACIONES ORALES SESIÓN 6	COMUNICACIONES ORALES SESIÓN 7
	Moderadora: Belén Pérez	Moderadora: María Jesús Arranz	Moderadora: Judith Reina	Moderadora: Cristina Rodríguez-Antona
	<p>C0138-INTegración DIRIGIDA INDEPENDIENTE DE HOMOLOGIA MEDIADA POR CRISPR/CAS9: UNA NUEVA APROXIMACIÓN TERAPÉUTICA PARA EL TRATAMIENTO DE LAS DISTROFIAS MUSCULARES CONGÉNITAS ASOCIADAS A LMNA Carolina Epifano; Déborah Gómez; Borja Vilaplana; Ignacio Pérez de Castro Insuá</p>	<p>C0173-IDENTIFICACIÓN DE BIOMARCADORES PREDICTIVOS DEL DESARROLLO DE CARDIOTOXICIDAD INDUCIDA POR EPIRUBICINA EN PACIENTES DE CÁNCER DE MAMA. Alejandro Velasco-Ruiz; Rocío Núñez-Torres; Guillermo Pita Macpherson; Hugo Tejera-Pérez; Sara Ruiz-Pinto; María Rodrigo-Faus; Hans Wildiers; Diether Lambrechts; Sigrid Hatse; Cile Populaire; Thomas Vanbrussel; Javier Benítez Ortíz; Christof Vulsteke; Anna Gonzalez-Neira</p>	<p>C0171-ASESORAMIENTO GENÉTICO EN CATALUÑA: CONOCIMIENTOS, ACTITUDES Y PRÁCTICAS ENTRE LOS MÉDICOS ESPECIALISTAS Roser Lleuger-Pujol; Belén García Jiménez; Mar Borregán Prats; Clara Serra-Juhé</p>	<p>C0165-DIAGNÓSTICO DE ENFERMEDADES NEUROLÓGICAS MINORITARIAS MEDIANTE EL RE-ANÁLISIS DE EXOMAS Y GENOMAS EN EL PROYECTO URCDAT Gemma Bullich Vilanova; Leslie Matalonga; Montse Pujadas; David Ovelheiro; Genís Parra; Raul Tonda; Steven Laurie; Cristina Luengo; Anastasios Papakonstantinou; Davide Piscia; Alfons Macaya; Francesc Palau; Antonia Ribes; Luis Pérez-Jurado; Sergi Beltran</p>
	<p>C0236-MOSAIC FINDER, UNA APLICACIÓN BASADA EN NGS PARA EL ANÁLISIS DEL MOSAICISMO GENÉTICO EN ENFERMEDADES RARAS Y EN MODELOS DE ENFERMEDAD GENERADOS POR EDICIÓN GENÉTICA Matias Morin Rodríguez; Val Fernández; Sergio Fernández Peñalver; Almudena Fernández; Oscar Quintana Bustamante; Sara Fañanas Baquero; Massimo Bogliolo; Lourdes Rodríguez; Jordi Surrallés; Isabel Varela-Nieto; Juan Carlos Segovia; Lluís Montolliu; Miguel Angel Moreno-Pelayo</p>	<p>C0118-POLIMORFISMOS GENÉTICOS IMPLICADOS EN LA RESPUESTA A CLOPIDOGREL EN PACIENTES SOMETIDOS A NEUROINTERVENCIÓN PERCUTÁNEA Miriam Saiz Rodríguez; Carmen Belmonte; Daniel Romero Palacián; Jose Luis Caniego; Eduardo Bárcena; Francisco Abad Santos</p>	<p>C0174-EVALUACIÓN DE LA COMUNICACIÓN INTRAFAMILIAR EN EL SÍNDROME X FRÁGIL Y IMPLICACIONES EN LA TOMA DE DECISIONES REPRODUCTIVAS Adriana Costal Tirado; Núria Capdevila Atienza; Elisabeth Gabau Vila</p>	<p>C0189-DISMORFOLOGÍA E INTELIGENCIA ARTIFICIAL: PODER DIAGNÓSTICO Y PRONÓSTICO EN ENFERMEDADES RARAS Antonio Martínez Monseny; Daniel Cuadras; Mercè Bolasell; Jordi Muchart; Mar Borregan; Cesar Arjona; Adi Algrabli; Raquel Montero; Rafael Artuch; Ramon Velázquez-Fragua; Alfons Macaya; Celia Pérez-Cerdá; Belen Pérez; Belen Pérez Dueñas; Mercedes Serrano</p>

<p>C0246—“DESREGULACIÓN DEL SPLICING EN CÁNCER DE MAMA HEREDITARIO (CMH)”: CLASIFICACIÓN FUNCIONAL Y CLÍNICA DE VARIANTES DE ADN DEL GEN DE SUSCEPTIBILIDAD PALB2</p> <p>Alberto Valenzuela Palomo; Lara Sanoguera-Miralles; Eugenia Fraile-Bethencourt; Beatriz Díez-Gómez; Maaïke Vreeswijk; Peter Devilee; Miguel De La Hoya; Eladio A Velasco</p>	<p>C0133—TOXICIDAD SEVERA A CAPECITABINA DEBIDO A UNA VARIANTE RARA DE DPYD QUE CONDICIONA BAJA ACTIVIDAD DE LA ENZIMA</p> <p>Xandra García González; Sara Salvador-Martin; Vanessa Pachón; María Sanjurjo-Saez; Luis Andrés López-Fernández</p>	<p>C0355—ASESORAMIENTO GENÉTICO DE ATROFIA MUSCULAR ESPINAL EN LA NUEVA ERA DE TERAPIAS AVANZADAS: CRIBADO NEONATAL Y ESTUDIO GENÉTICO EN MENORES</p> <p>Clara Serra Juhé; Anna Abulí Vidal; Marta Codina Solà; Eulàlia Rovira Moreno; Eduardo Tizzano Ferrari</p>	<p>C0121—VALIDACIÓN DE ESTRATEGIA DE SELECCIÓN DE TÉRMINOS HPO EN EL CONTEXTO DE DETECCIÓN DE VARIANTES PATOGENICAS EN EXOMAS CLÍNICOS</p> <p>Jorge Hernán Montoya Villada; Alejandro Romera López; Clara Gomez Sánchez; Diego Cantalapiedra; Christian Moya Aguilera; Clara Casañ; Angela Arilla Codoñier; Sergio Lois Olmo; Irene Valenzuela; Fermina López-Grondona; Ana Maria Cueto-González; Anna Abulí; Clara Serra; Marta Codina; Sonia Santillán Garzón</p>
<p>C0144— IDENTIFICACIÓN DE VÍAS DE SEÑALIZACIÓN ALTERADAS EN ORGANOIDES DE HÍGADO DE PACIENTES CON DÉFICIT DE ALFA-1 ANTITRIPSINA MEDIANTE RNASEQ</p> <p>Gema Gomez Mariano; Nerea Matamala; Selene Martínez; Iago Justo; Alberto Marcacuzco; Carlos Jimenez; Sara Monzon; Isabel Cuesta; Meritxell Huch</p>	<p>C0255—LA FARMACOGENÉTICA EN CARDIOLOGÍA, EL ESTUDIO PREPARE</p> <p>Cristina Lucía Dávila Fajardo; Paloma García Navas; Ana Estefanía Fernández Gómez; Alba Antúnez Rodríguez; Xando Díaz Villamarín; Luis Javier Martínez González</p>	<p>C0321—CREACIÓN Y EVALUACIÓN DEL PRIMER GRUPO DE COUNSELLING SUPERVISION (CS) EN ESPAÑA</p> <p>Marta Codina Solà; Elena Sorribas Soto; Mar Borregan Prats</p>	<p>C0299—OBESIDAD Y DISCAPACIDAD INTELECTUAL MODERADA EN DOS VARONES CON DUPLICACIÓN DE BCORL1</p> <p>Anna M^a Cueto-González; Alberto Plaja; Neus Castells; Clara Serra; Francina Munell; Joan Colomer; Fermina López; Laia Martínez; Irene Valenzuela; Susana Boronat; Encarnación Oliveros; Elena García-Arumí; Eduardo Tizzano</p>

	<p>C0241-CELSR1: NUEVAS EVIDENCIAS DE SU EFECTO CAUSAL EN DEFECTOS DEL TUBO NEURAL</p> <p>Iker Sánchez Navarro; Raquel Pérez Carro; Elena Mata; Celia Rodríguez Solera; Rocío Sánchez Alcludia; Irene Díez; Mónica Martínez García; Noelia Sánchez Bolívar; Francisco Martínez Granero; David Rodríguez Gimena; Sara Rosenstone; Paolo Maietta; Marta Carcajona Mata; Alfredo Rodríguez Santana; Sara Álvarez</p>	<p>C0313-IMPACTO DE LAS MUTACIONES EN EL GEN KDM5C EN LA RESPUESTA A TRATAMIENTOS ANTIANGIOGÉNICOS EN PACIENTES CON CÁNCER RENAL METASTÁSICO</p> <p>María Santos Romero; Jesús García-Donas; Benoit Beuselinck; Juan María Roldan-Romero; Javier Lanillos; Bruna Calsina; Ángel Martínez Montes; Marta Pulgarín Alfaro; Cristina Montero-Conde; Alberto Cascón; Mercedes Robledo; Cristina Rodríguez-Antona</p>	<p>C0326 -NAGEN-1000: UN PROYECTO DE INVESTIGACIÓN E INNOVACIÓN SOBRE EL USO CLÍNICO DE LA MEDICINA GENÓMICA EN EL SERVICIO PÚBLICO</p> <p>Sara Pasalodos; Angel Alonso; Josefa Salgado; Iñigo Lasa; Ivo Gut; Joaquín Dopazo; Paul Brennan</p>	<p>C0311-ANÁLISIS FUNCIONAL DE NUEVAS VARIANTES EN LDLR DETECTADAS MEDIANTE SECUENCIACIÓN MASIVA (NGS) EN PACIENTES CON HIPERCOLESTEROLEMIA FAMILIAR.</p> <p>Carmen Rodríguez Jimenez; Ana Carazo Álvarez; Francisco Arrieta; Juan de Dios García Díaz; Ángel Asenso; Concepción Alonso Cerezo; Jose Mostaza; Sonia Rodríguez Nóvoa</p>
	<p>C0106-NUEVOS HALLAZGOS EN LA BIOLOGÍA MOLECULAR DE LOS NEVOS MELANOCÍTICOS CONGÉNITOS GRANDES Y GIGANTES</p> <p>Gemma Tell Martí; Vanessa Martins da Silva; Estefanía Martínez Barrios; Neus Calbet Llopart; Marc Dabad; Cristina Carrera; Paula Aguilera; Anna Esteve Codina; Asunción Vicente; Susana Puig; Josep Malveyh; Joan Anton Puig Butillé;</p>	<p>C0092-IMPLEMENTANDO EL GENOTIPADO PREVENTIVO EN EL TRATAMIENTO CON CLOPIDOGREL EN UN SERVICIO DE CARDIOLOGÍA</p> <p>Xando Díaz Villamarín; Alba Antúnez Rodríguez; Cristina Lucía Dávila Fajardo; Ana Estefanía Fernández Gómez; Paloma García Navas; Luis Javier Martínez González</p>	<p>C0082-EXPERIENCIA EN CRIBADO DE PORTADORES DE FIBROSIS QUÍSTICA MEDIANTE NGS EN DONANTES DE SEMEN</p> <p>Marta Molina Romero; Purificación Navas Bastida; Alberto Yoldi Chaure; Jose Luis Del Pico Sánchez; Ángel Vaquero Argüelles; Juan Pablo Ramírez López; José Antonio Castilla Alcalá</p>	<p>C0309-CARACTERIZACIÓN DEL FENOTIPO ASOCIADO A ALTERACIONES EN EL GEN ZFX4</p> <p>Roser Lleuger-Pujol; Sixto García-Miñaur; Fernando Santos-Simarro; Ángela del Pozo; Björn Menten; Bert Callewaert; María Palomares Bralo</p>
18:00-18:45	ASAMBLEA AEDP	ASAMBLEA SEGCD	ASAMBLEA SEAGEN	SEFF: CONTROL DE CALIDAD EN TESTSFARMACOGENÉTICOS. PRIMER PROFICIENCY TESTING "MADE IN SPAIN"
18:45	ASAMBLEA AEGH			
CENA (SALIDA DESDE LA SEDE A LAS 20:30 HS)				

VIERNES 5 DE ABRIL 2019

	SALA PLENARIA	SALA PARALELA 1	SALA PARALELA 2	SALA DUQUE
09:00 - 10:30	Taller SEAGEN: Retos del asesoramiento genético prenatal: ¿no directivo?	Taller SEGCD: Disformología práctica	Taller Workshop: Interpretación de variantes de BRCA1 y BRCA2 en el entorno clínico	
	Dra. Mar Borregán Dra. Rosana Moyano	Fernando Santos	Ana Osorio y Miguel de la Hoya Patrocinador por: 	
10:30 - 11:00	PAUSA CAFÉ			
	SIMPOSIUM AEGH: ¿SE PUEDE CURAR UNA ENFERMEDAD GENÉTICA?			
	Moderadores: Jordi Surrallés y Cristina González			
	Terapia molecular con chaperonas farmacológicas Belén Pérez González			
	Terapia genética Juan Bueren			

**MIN-102 un nuevo tratamiento
para las enfermedades
neuroinflamatorias y
neurodegenerativas**
Pilar Pizcueta

**Nuevo tratamiento para el
síndrome de depleción de ADN
mitocondrial por déficit de TK2**
Ramón Martí

13:00 -14:00 **CELL-FREE DNA IN PLASMA: NEW KNOWLEDGE IN BIOLOGY DRIVES NEW APPLICATIONS. DENNIS LO**

Moderadores: Juan Cruz Cigudosa

14:00 -14:30 **SESIONES INSTITUCIONALES**

Premios y Reconocimientos




























ORGANIZA

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)

SECRETARÍA TÉCNICA



secretaria@geneticahumana.org
 www.geyseco.es