



Hospital Universitario
Infanta Sofía
Comunidad de Madrid



LUGAR DE CELEBRACIÓN:

Salón de actos
(edificio de cafetería, 1ª planta)

Hospital Universitario Infanta Sofía

Avenida de Europa, 34,
San Sebastián de los Reyes, Madrid

COMO LLEGAR:

-En Metro: línea 10, Hospital Infanta Sofía

- En Autobús interurbano desde
Plaza de Castilla:
líneas 152C, 161, 166, 171

- En Coche: Madrid-Burgos: A-1
(salidas 19 ó 20)



PATROCINADO POR:



AVALADO POR:



XI JORNADA INTERHOSPITALARIA DE GENÉTICA DE MADRID

ORGANIZADO POR:

Dra. Cristina González González (cgonzalez@brsalud.es)

Dra. Miriam Gutiérrez Serrano (mgutierrez@brsalud.es)

17 de FEBRERO de 2015

SALÓN DE ACTOS

XI JORNADA INTERHOSPITALARIA DE GENÉTICA DE MADRID

PROGRAMA

9:00 - 9:10 **Inauguración y presentación de la jornada**
Dr. Fernando Cava, Director médico - Laboratorio Clínico Central - BRSalud-UTE
Dra. Cristina González, Genética - Laboratorio Clínico Central - BRSalud-UTE
Dra. Miriam Gutiérrez, Genética - Laboratorio Clínico Central - BRSalud-UTE

Moderadora: Dra. Cristina González, Genética - Laboratorio Clínico Central BRSalud-UTE.

9:10 - 9:30 **Caso curioso de miopatía: Doctor no puedo ponerme chancas.**
Dr. Gerardo Gutiérrez, Neurología - Hospital Universitario Infanta Sofía.

9:30 - 9:50 **Aplicación de las nuevas tecnologías (NGS) al diagnóstico e investigación de patologías del segmento anterior ocular.**
Dra. Manuela Villamar, Genética - Hospital Universitario Ramón y Cajal.

9:50 - 10:10 **Identificación por exoma de una mutación *de novo* recurrente asociada a discapacidad intelectual y anomalías craneofaciales.**
Dr. Javier Botet, Genética - NIMGenetics.

10:10 - 10:30 **Diagnóstico genético de discapacidad intelectual en una empresa privada: y ahora, ¿por donde seguimos?**
Dr. Dan Diego Álvarez, Genética - Sistemas genómicos

10:30 - 10:50 **Aplicación de la QF-PCR en casos complejos de diagnóstico prenatal**
Dra. Mónica Renedo, Genética - BIOGEN.

10:50 - 11:10 **Screening prenatal de aneuploidías en sangre materna: un hallazgo inesperado.**
Dra. Conchita Villalón, Genética - Hospital Universitario Ramón y Cajal.

11:10 - 11:30 **A propósito de distintos casos de diagnóstico prenatal: ¿porqué en citogenética se insiste en que unas técnicas sustituyen a otras?, ¿estamos preparados para abandonar algunas técnicas?**
Dra. Marta Rodríguez de Alba, Genética - Fundación Jiménez Díaz.

11:30 - 12:00 **Pausa Café.**

Moderadora: Dra. Miriam Gutiérrez, Genética - Laboratorio Clínico Central BRSalud-UTE.

12:00 - 12:20 **Diagnóstico prenatal en un caso de síndrome de insensibilidad a andrógenos.**
Dr. Raúl Sanz Rojo, Genética - ATG Medical.

12:20 - 12:40 **Casos familiares de Neurofibromatosis tipo I con segregación de dos mutaciones. Implicaciones en el diagnóstico y consejo genético.**
Dra. Yolanda Martín, Genética - Hospital Universitario Ramón y Cajal.

12:40 - 13:00 **¿Tienes que ser albino para ser albino?**
Dra. Mónica Martínez, Investigadora - Biología Molecular y Celular - Centro Nacional de Biotecnología - CNB-CSIC.

13:00 - 13:20 **Abordaje multidisciplinar de las cardiopatías familiares: casos curiosos para la reflexión.**
Dra. Rosa Riveiro, Genética - Fundación Jiménez Díaz.

13:20 - 13:40 **Un caso curioso de Cistinuria familiar.**
Dr. Juan Manuel Fernández, Urgencias - Laboratorio Clínico BRSalud-UTE.

13:40 - 14:00 **Feocromocitoma con mutación somática en el gen H-Ras.**
Dr. Juan Francisco Quesada, Genética - Hospital Universitario La Princesa.

14:00 - 14:20 **Plan estratégico de Genética de la Comunidad de Madrid.**
Dra. Belén Gil Fournier, Genética - Hospital Universitario de Getafe.

14:20 - 14:30 **Clausura de la jornada y elección del lugar para la siguiente jornada.**

Dra. Belén Torrijos, Directora de Gestión - Laboratorio Clínico Central - BRSalud-UTE.
Dra. Raquel Guillén, Subdirectora técnica - Laboratorio Clínico Central - BRSalud-UTE.