

XIX Jornada Interhospitalaria Genética Hospital Universitario Ramón y Cajal

Fecha: 18 de Octubre de 2024

**Solicitada Acreditación a la Comisión de Formación Continuada de las Profesiones
Sanitarias de la Comunidad de Madrid (SNS)**

Lugar: Salón de Actos, Hospital Universitario Ramón y Cajal

Comité organizador: Servicio Genética, HRyC-CIBERER

Presidente: Dr. Miguel Angel Moreno-Pelayo

Vocales: Dra. Yolanda Martín, Dra. Marta Pacio, Dra. Ángela Gutierrez, Dra. Alba Sánchez, Dra. Carmen Herrero, Dra. Patricia Fernández, Dra. Concepción Villalón, Dra. Eva García, Dra. Manuela Villamar, Dra. Maria del Mar Alonso, Dra. María Talavera, Dr. Matías Morín, Dr. Pablo Cabello, Dra. Pilar López, Dra. Verónica Barca

Programa

08:30-09:20hs

Registro y recogida documentación

09:20-09:30hs

Bienvenida

Dr. Carlos Mingo, Director Gerente del HRyC

Dr. Rafael Martínez, Director Médico del HRyC

Dr. Miguel Angel Moreno-Pelayo, Jefe de Servicio Genética del HRyC

SESIÓN I

Modera: Dra. Yolanda Martín, Servicio de Genética del HRyC

09:30-09:50hs

Variantes bialélicas en UGDH: Del fenotipo al genotipo

Marta Pacio

Servicio de Genética, Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid

09:50-10:10hs

Diagnóstico diferencial de leucoencefalopatía familiar por variante patogénica en el gen CTSA asociada a CARASAL: Una enfermedad poco conocida que mimetiza a CADASIL y CARASIL

Rubén Pérez de la Fuente

Servicio de Genética, Hospital 12 de Octubre, Madrid

10:10-10:30hs

La importancia del análisis de variantes intrónicas profundas en la resolución de casos de pacientes con enfermedades raras sin diagnóstico

Lidia López Jimenez

IIER, Instituto de Salud Carlos III

10:30-10:50hs

Variantes de splicing no canónicas como causa genética del síndrome de Nance-Horan

Carolina Ruiz Sánchez

Servicio de Genética, IIS Fundación Jiménez Díaz, Madrid

10:50-11:10hs

Contaminación celular materna en Líquido Amniótico (LA)

Laura Rodríguez Martínez

Servicio de Genética, HM Sanchinarro AbaCid

11:10-11:30hs

Identificación de múltiples alteraciones cromosómicas mediante Optical Genome Mapping (OGM) en un caso con fenotipo complejo

Marta Fernández Prieto

IIER, Instituto de Salud Carlos III

11:30-12:30hs

Descanso/Café

SESIÓN II

Modera: Dr. Miguel Angel Moreno, Servicio de Genética del HRyC

12:30-12:50hs

Un simulador infrecuente de Enfermedad de Wilson: La importancia de revisar sistemáticamente fenotipo y abordaje molecular.

Ángela Gutierrez Rojas

Servicio de Genética, Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid

12:50-13:10hs

ODISEA DIAGNÓSTICA: Cuando el diagnóstico está a la vista

Claudia Toledo Pacheco

Servicio de Genética, Hospital Universitario de Toledo

13:10-13:30hs

Asesoramiento genético en enfermedades metabólicas: La importancia de los estudios familiares

Luna Delgado de Mora

INGEMM, Hospital Universitario La Paz, Madrid

13:30-13:50hs

Nuevas técnicas para solucionar viejos problemas

Iván Monge Lobo

Genómica, Hospital Universitario Infantil Niño Jesús, Madrid

13:50-14:20hs

Plan de reordenación de la genómica en la Comunidad de Madrid

Pilar Sánchez Pobre Bejarano

Gerente Adjunto Ordenación Asistencial e Innovación Organizativa

Gerencia Asistencial Hospitales, Consejería de Sanidad, Madrid

14:20-14:30hs

Clausura de la Jornada