

## **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. María 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 Génética del HRyC

### **SESION I**

09:30-09:50hs

#### **Trastornos del Neurodesarrollo**

Marta Pacio

Servicio de Genética, Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid

09:50-10:10hs

**Diagnóstico diferencial de leuкоencefalopatía 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 Jiménez

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**

**SESION II**

12:30-12:50hs

**Caso clínico de trastorno de la glicosilación Wilson-like**

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**