

## Inscripción

La inscripción es GRATUITA, pero debido a cuestiones de aforo ES NECESARIO INSCRIBIRSE antes del 26 de abril AFORO LIMITADO A 225 PERSONAS (70 plazas reservadas a miembros Ciberer acreditados)

### INSCRIPCIÓN:

Mail a [genmed.hulp@salud.madrid.org](mailto:genmed.hulp@salud.madrid.org)

(indicando nombre completo - apellidos y nombre -, centro de trabajo, e-mail, teléfono de contacto y número de unidad CIBERER si procede)

## Directores

Dr. Pablo Lapunzina (INGEMM - Hospital Universitario La Paz)

Dr. Julián Nevado (INGEMM - Hospital Universitario La Paz)

## Con la colaboración de



## Agradecimientos



## 6ª Jornada

# DNA DAY CIBERER WORKSHOP



**27 de abril de 2015**



Auditorio "Prof. Ortiz Vázquez" - Planta Baja. Hospital General  
Hospital Universitario La Paz - Madrid

### Organiza:

Hospital Universitario La Paz a través del Instituto de Genética Médica y Molecular (INGEMM) con el apoyo de la Asociación Española de Genética Humana (AEGH) y Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER)

## Programa 27 Abril 2015 - (Auditorio "Prof. Ortiz Vázquez" - Hospital General)

- 9:30 Entrega de Documentación  
10:00 Palabras de bienvenida  
Drs. Lapunzina y Nevado

## SESIÓN I. Bloque Prenatal y Nuevas tecnologías

Moderador: Dr. Julián Nevado Blanco

- 10:15 **CIR precoz y genética. ¿Ecografía "dismorfológica"?**  
Dra Eugenia Antolín Alvarado
- 10:45 **Diagnóstico prenatal no invasivo en la práctica clínica.**  
Dra. Ana Bustamante

## CAFÉ 11:15-11:45

Moderador: Dra. Sara Benito Sanz

- 11:45 **Estudio piloto del cribado de portadoras de X Frágil en las Islas Baleares. Resultados.**  
Dr. Jordi Rosell
- 12:15 **Implementación de nuevas tecnologías en el Diagnóstico prenatal de Displasias Esqueléticas.**  
Dras. Elena Mansilla/Karen Heath

- 12:45 **Arrays CGH en Diagnóstico prenatal Invasivo en el INGEMM.**  
Dra. María Angeles Mori

## COMIDA 13:15-14:30

## SESIÓN II. Bloque Nuevas tecnologías

Moderador: Dr. Víctor Martínez González

- 14:30 **Experiencia del INGEMM de 5 años de implementación del uso de array-CGH (> 4000 muestras).**  
Dra. María Palomares
- 15:00 **Utilidad clínica del exoma clínico y de los paneles de genes en el diagnóstico de enfermedades metabólicas hereditarias.**  
Dra Belén Pérez
- 15:30 **NGS en la rutina clínica del INGEMM. Los primeros 1000 estudios.**  
Dra. Elena Vallespín
- 16:00 Cierre de la Jornada

