

SIMPOSIO SECUENCIACION MASIVA (NGS) PARA ENDOCRINÓLOGOS



29 DE SEPTIEMBRE DE 2015

Sala Ortiz-Vázquez del Hospital Universitario La Paz, Madrid.

OBJETIVOS

¿Qué debo conocer de la Secuenciación Masiva para mi correcta práctica clínica?

¿Cómo indicar la realización e interpretar correctamente los resultados de SM de mis pacientes?

¿Qué cuestiones en Investigación clínica son abordables con la SM?

INSCRIPCIÓN

Puede realizar la inscripción online antes del 28 de septiembre de 2015, pinchando [aquí](#)

Evento organizado en el marco del Programa Científico Endoscreen financiado por la Comunidad de Madrid y la Unión Europea (Fondo Social Europeo)

PROGRAMA

14:30-15:00 RECEPCIÓN CAFÉ

15:00-16:00 SESION I

Moderadora: Begoña Aguado, Centro Biología Molecular Severo Ochoa.

- 15:00-15:25 ***“Introducción a la Secuenciación Masiva (NGS): qué es y cómo funciona”***

Dra. Elena Vallespín, Sección Genómica Funcional y Estructural, INGEMM, IdiPAZ.

- 15:25-15:50 ***“Comprender el análisis bioinformático de la NGS”.***

Dra. Ángela del Pozo, Sección de Bioinformática, INGEMM, IdiPAZ.

- 15:50-16:00 **DISCUSION**

16:00-17:00 SESSION II

Moderadora: Cristina Álvarez-Escolá. Servicio de Endocrinología. Hospital la Paz.

- 16:00-16:25 ***“Aplicación de técnicas de NGS al diagnóstico molecular de la diabetes monogénica e hiperinsulinismo congénito”***

Dr. Ángel Campos, Sección Endocrinología Molecular, INGEMM, IdiPAZ.

- 16:25-16:50 ***“Displasias esqueléticas y NGS. Análisis de las displasias esqueléticas mediante la secuenciación masiva: experiencia de los 150 primeros casos”.***

Dra. Karen Heath, Sección Endocrinología Molecular, INGEMM, IdiPAZ.

- 16:50-17:00 **DISCUSION**

17:00-18:00 SESSION III

Moderadora: Dra. Isabel González Casado. Servicio de Endocrinología Pediátrica. Hospital la Paz.

- 17:00-17:25 ***“Sobrecrecimiento y NGS. Abordaje por estudios genómicos y genéticos de los Síndromes de Sobrecrecimiento”***

Dr. Pablo Lapunzina, Sección Endocrinología Molecular, Coordinador INGEMM, IdiPAZ.

- 17:25-17:50 ***“Hipotiroidismo y NGS. Origen multigénico del Hipotiroidismo Congénico y otros enigmas clínicos abordables por NGS”.***

Dr. Jose Carlos Moreno, Sección Endocrinología Molecular, INGEMM, IdiPAZ.

- 17:50-18:00 **DISCUSION**

- 18:00 **CIERRE**