

V JORNADA INTERHOSPITALARIA DE GENÉTICA CLÍNICA 21 de octubre de 2011

PROGRAMA

- 8.30-9.00 h.** Bienvenida (abrazos, saluciones varias) y entrega de documentación.
- 09.00-9.20 h. **Paciente con enfermedad neuromuscular no filiada.**
Dra. Victoria San Antonio Arce. Neuropediatría. Hospital Clínico San Carlos.
Dr. Jesús Molano Mateos. INGEMM. Hospital La Paz.
- 09.20-9.40 h. **Alelos aparentemente severos en el consejo genético de la hiperplasia suprarrenal congénita.**
Dra. Begoña Ezquieta Zubicaray. Laboratorio de Diagnóstico Molecular. Hospital Gregorio Marañón.
- 09.40-10.00 h. **Enfermedad celíaca y marcadores genéticos.**
Dr. Miguel Fernández Arquero. Inmunología Clínica. Hospital Clínico San Carlos.
- 10.00-10.20 h. **Trisomía 7q36.3: ¿CNV sin consecuencias fenotípicas?.**
Dra. Elena Mansilla Aparicio. INGEMM. Hospital La Paz.
- 10.20-10.40 h. **Múltiples alteraciones cromosómicas no clonales en paciente fenotípicamente normal.**
Dra. Laura Rodríguez Martínez. Laboratorio AbaCid-Genética. Hospital Sanchinarro.
- 10.40-11.00 h. **Uso de técnicas complementarias al MLPA para la confirmación de muestras positivas para delección de un único exón.**
Dr. Gorka Ruiz de Garabay Ponce. Laboratorio de Oncología Molecular. Hospital Clínico San Carlos.
- 11.00-11.45 h.** Pausa café.
- 11.45-12.05 h. **Nueva estrategia para abordar el estudio Genético del Cáncer de Mama y Ovario Familiar mediante secuenciación masiva.**
Dra. Lucía Pérez Carbonero. Unidad de Genética Médica. Sistemas Genómicos.
- 12.05-12.25 h. **¿Acondrogénesis, displasia diastrófica clásica o displasia epifisaria múltiple recesiva?. Reevaluación del diagnóstico genético en un caso.**
Dra. M^aJosé Trujillo Tiebas. Departamento de Genética. IIS-Fundación Jiménez Díaz.
- 12.10-12.30 h. **Reordenamiento complejo del cromosoma 8.**
Dra. Fe García Santiago. INGEMM. Hospital La Paz.
- 12.30-12.50 h. **Estudio molecular de familias con Síndrome de Lynch.**
Dra. Pilar Garre Rubio. Laboratorio de Oncología Molecular. Hospital Clínico San Carlos.
- 12.50-13.10 h. **Caracterización de un síndrome de microdelección en 8q21.11 asociado a discapacidad intelectual y un fenotipo reconocible.**
Dra. María Palomares. INGEMM. Hospital La Paz.
- 13.10-13.30 h. **Bacs on Beads (BoB's) esencial en un caso de diagnóstico prenatal.**
Dra. Mónica García Castro. Laboratorio AbaCid-Genética. Hospital Sanchinarro.
- 13.30-14.00 h.** Clausura de la jornada y elección de la fecha y lugar de la siguiente.

Coordinación:

Sección de Genética Clínica.

Lugar:

Aula Prof. Schüller.
Primera planta, Ala Norte.
Puerta G.

PATROCINADORES