



## VII JORNADA INTERHOSPITALARIA DE GENÉTICA CLÍNICA 26 de octubre de 2012

### PROGRAMA

**8.30-9.00 h.** Bienvenida y entrega de documentación.

09.00-9.20 h. **Nuevas mutaciones en el gen *PRPS1* causantes de sordera no sindrómica y de síndromes de Arts/Rosenberg-Chutorian: ¿cómo de fiables son las correlaciones genotipo-fenotipo?** Marta Gandía Unidad de Genética Molecular Hospital Universitario Ramón y Cajal CIBERER U728

09.25-9.45h. **Implementación y desarrollo del Diagnóstico Genético Preimplantacional como prestación del SERMAS: experiencia del servicio de Genética de la FJD.** Ana Bustamante Aragonés FJD

09.50-10.10 h. **Diagnóstico prenatal de feto XX con *SRY* negativo y presencia de la región *ZFY*.** Cristina Gonzalez Gonzalez 1.; Miriam Gutierrez 2.; JLucena 3.; FJ Salazar Arquero. Hospital Infanta Sofía. Balagué Center. H. Infanta Leonor.

10.15-10.35 h. **Caracterización molecular de una familia con miocardiopatía hipertrófica y alteraciones electrocardiográficas específicas.** Belén Bornstein Sánchez, Servicio de Bioquímica del Hospital Universitario Puerta de Hierro Majadahonda

10.40-11.00 h. **Síndrome de delección subtelomérica 6p25: a propósito de un caso** Manuela Villamar  
Unidad de Genética Molecular Hospital Universitario Ramón y Cajal

11.05-11.25 h **Abordaje al estudio genético del Síndrome de Senior-Locken.** Marta Corton FJD

**11.30-12.00 h** Pausa café.

12.00-12.20 h. **Reordenamiento cromosómico complejo (CCR) diferente, en dos gemelos**

Laura Rodríguez 1, Mónica García-Castro<sup>1</sup>, Gloria Gálvez<sup>2</sup>, Isabel Romero<sup>3</sup>, M<sup>a</sup> Ángeles Sánchez<sup>1</sup> y Elena Abarca Cidón <sup>1</sup>. Laboratorio AbaCid-Genética <sup>1</sup>. Servicio de Ginecología <sup>2</sup>. Servicio de Pediatría <sup>3</sup>. Grupo Hospital de Madrid. Madrid.

12.25-12.45 h. **Identificación y caracterización de un reordenamiento no equilibrado en leucemia linfática aguda utilizando array-CGH.** Javier Suela. NIMGenetics

12.50-13.10 h. **Experiencia de certificación en un laboratorio de Genética Normas ISO 9001**  
Ester Corbacho CGC Genetics

13.15-13.35 h. **Herramientas para la gestión de la Pre-analítica en los Laboratorios de Genética Molecular: Clave en la Acreditación ISO 15189** Silvia Izquierdo Álvarez Sección de Genética Médica. Servicio de Bioquímica Clínica Hospital Universitario Miguel Servet

13.40-14.00 h. **La importancia del Laboratorio Clínico en el desarrollo de la Medicina Personalizada.** Susana Lobo Labceutics.

**14:00-14:15 h.** Clausura de la jornada y elección de la fecha y lugar de la siguiente.

**Coordinación:**

**Servicio de Genética- Fundación Jiménez Díaz**

**Lugar:**

**Aula Magna**

**Fundación Jiménez Díaz-**

**Av. Reyes Católicos nº 2; 28040 Madrid**

**PATROCINADOR:**

  
A SANOFI COMPANY

