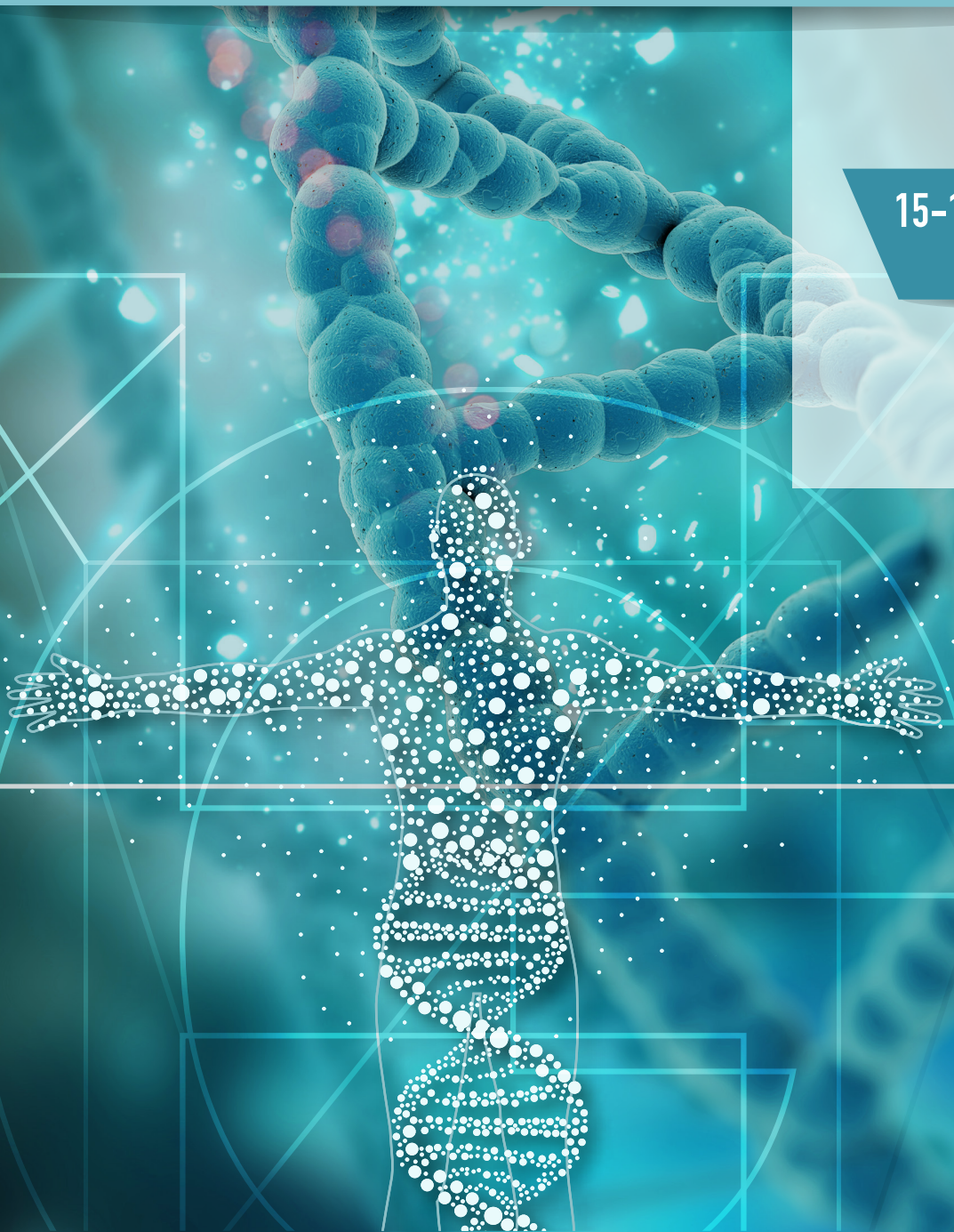


# IV



## CONGRESO INTERDISCIPLINAR EN **Genética Humana**

**15-17 NOVIEMBRE**  
**MÁLAGA 2023**



[www.geneticahumana.org](http://www.geneticahumana.org)

 **GEYSECO.es**  
GESTIÓN DE CONGRESOS Y SOCIEDADES

SECRETARÍA TÉCNICA  
T 34 93 221 22 42 [www.geyseco.es](http://www.geyseco.es)  
[secretaria@geneticahumana.org](mailto:secretaria@geneticahumana.org)



Asociación Española de Genética Humana



Asociación Española en Diagnóstico Prenatal



Sociedad Española de Asesoramiento Genético



Sección de Genética Clínica y Dismorfología A.E.P.



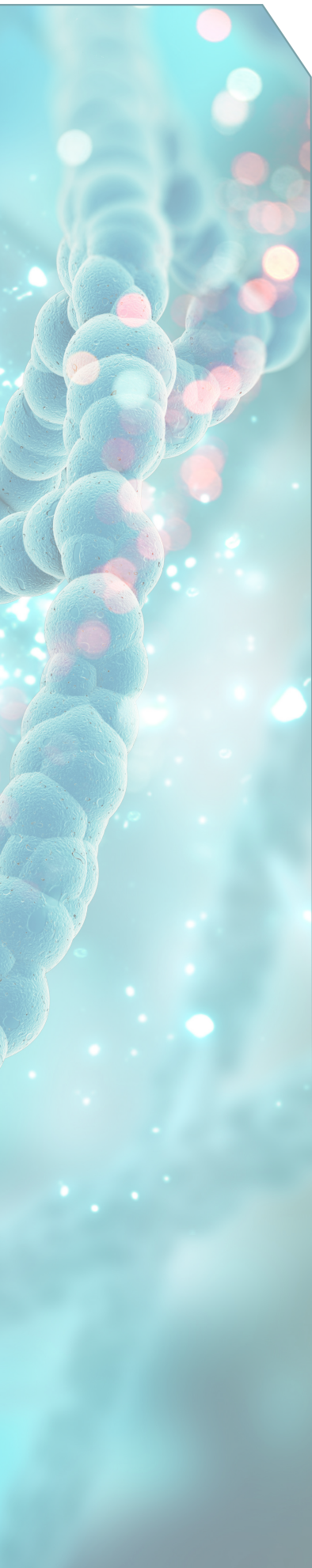
Sociedad Española de Farmacogenética y Farmacogenómica



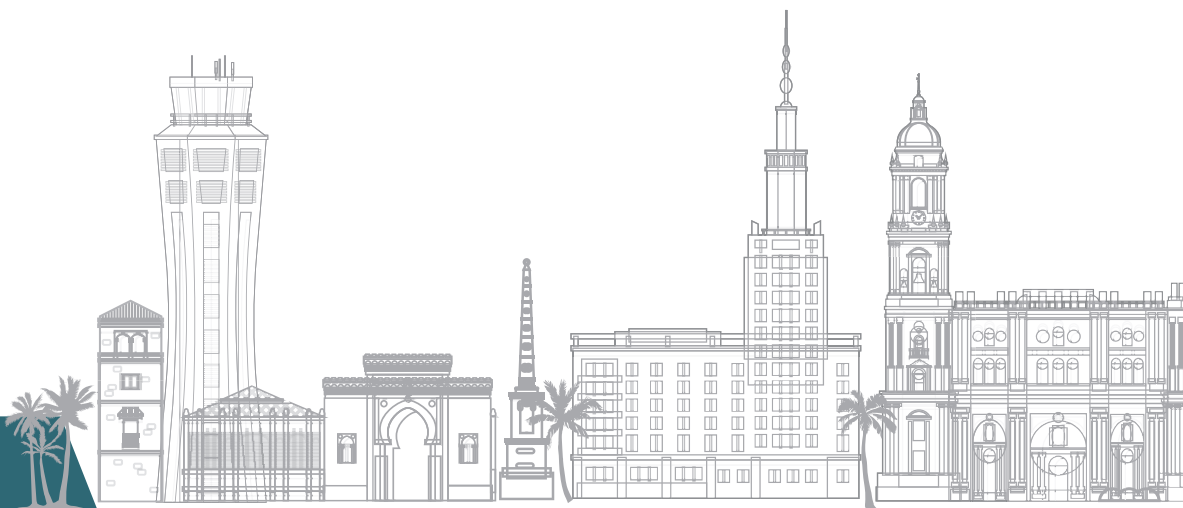
Sociedad Española de Bioinformática y Biología Computacional



ASOCIACIÓN SALUD DIGITAL



Sociedad	Comité organizador	Comité científico
<p>Asociación Española de Genética Humana</p>	<p>Encarna Guillen Navarro Belén Pérez</p>	<p>Belén Pérez Raluca Oancea</p>
<p>Asociación Española en Diagnóstico Prenatal</p>	<p>Javier Suela Cristina González</p>	<p>Carlota Rodó Fe García-Santiago</p>
<p>Sociedad Española de Farmacogenética y Farmacogenómica</p>	<p>Adrián Llerena Cristina Rodríguez-Antona</p>	<p>Cristina Rodríguez-Antona Anna Patiño</p>
<p>Sección de Genética Clínica y Dismorfología A.E.P.</p>	<p>Fernando Santos-Simarro Vannesa López</p>	<p>Anna Cueto Vannesa López</p>
<p>Sociedad Española de Asesoramiento Genético</p>	<p>Josep Plá Diana Salinas</p>	<p>Patricia Muñoz Adriá López</p>
<p>Sociedad Española de Bioinformática y Biología Computacional</p>	<p>Angela del Pozo Fátima Sánchez Cabo</p>	<p>Sheila Zúñiga Francisco García</p>
<p>ASOCIACIÓN SALUD DIGITAL</p>	<p>Jaime del Barrio Inmaculada Castelló</p>	<p>Jaume Raventós Marisa Merino</p>



# ESQUEMA

## MIÉRCOLES

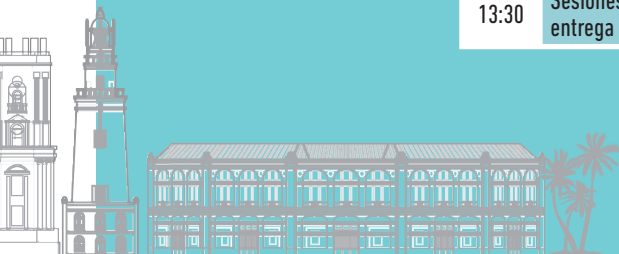
	AUDITORIO 1	AUDITORIO 2	AUDITORIO 3	SALA PARALELA 4
08:30	Recogida documentación y café bienvenida área exposición comercial			
11:00	CEREMONIA DE INAUGURACIÓN			
11:30	CONFERENCIA DE INAUGURACIÓN			
12:30	Mejores Comunicaciones orales			
14:00	Comida y Simposiums paralelos industria			
16:00	SESIÓN PLENARIA: Nuevas perspectivas en los cribados preconceptionales, prenatales y neonatales genéticos			
18:00	Comunicaciones orales	Comunicaciones orales	Comunicaciones orales	Comunicaciones orales
20:00	Cocktail bienvenida			

## JUEVES

	AUDITORIO 1	AUDITORIO 2	AUDITORIO 3	SALA PARALELA 4
08:30	TALLER AEGH Nuevas tecnologías aplicadas al diagnóstico. Long-reads Seq, Optical mapping, Presentación de casos	TALLER AEDP: Manejo pluridisciplinar de la muerte anteparto. El antes, el durante y el después		
10:00	MESA REDONDA: retos ético-legales en la era genómica			
11:30	Pausa café			
12:00	Comunicaciones orales	Comunicaciones orales	Comunicaciones orales	Comunicaciones orales
13:30	Comida y Simposiums paralelos industria			
15:00	SESIÓN PLENARIA Diagnóstico genómico neonatal rápido. Rapid genomic neonatal diagnosis			
16:30	TALLER SEFF: Estado actual de la medicina de precisión y la farmacogenética en España	TALLER SEAGEN: Asesoramiento genético reproductivo: toma de decisiones e impacto psicológico	TALLER ASD: Cómo gestionar una teleconsulta	
18:00	Asamblea sociedades			
19:00	Asamblea AEGH			
21:00	Cena			

## VIERNES

	AUDITORIO 1	AUDITORIO 2	AUDITORIO 3	SALA PARALELA 4
09:00	TALLER SEBiBC: Más allá del exoma: retos y oportunidades del genoma	TALLER SEGCD: Taller de Dismorfialogía		
10:30	Pausa café			
11:00	SESIÓN PLENARIA: Medicina de precisión			
12:30	CONFERENCIA DE CLAUSURA			
13:30	Sesiones institucionales y entrega premios			



## MIÉRCOLES 15 DE NOVIEMBRE

08:30 11:00	<b>Recogida documentación y café bienvenida área exposición comercial</b>	
11:00 11:30	<b>CEREMONIA DE INAUGURACIÓN</b>	<b>SALA PLENARIA - AUDITORIO 1</b>
11:30 12:30	<b>CONFERENCIA DE INAUGURACIÓN</b> <b>MODULACIÓN DEL SPLICING DEL ARN POR OLIGONUCLEÓTIDOS ANTISENTIDO EN LA TERAPIA DE ENFERMEDADES POCO FRECUENTES</b> <b>ANTISENSE MODULATION OF RNA SPLICING FOR RARE-DISEASE THERAPY</b> <b>Adrian R. Krainer</b> St. Giles Foundation Professor. Cancer Center Deputy Director of Research. Cold Spring Harbor Laboratory. USA	<b>SALA PLENARIA - AUDITORIO 1</b>
12:30 14:00	<b>MEJORES COMUNICACIONES ORALES</b>	<b>SALA PLEANARIA - AUDITORIO 1</b>
14:00 16:00	<b>Comida y Simposiums paralelos de la industria</b>	
16:00 18:00	<b>SESIÓN PLENARIA</b> <b>NUEVAS PERSPECTIVAS EN LOS CRIBADOS PRECONCEPCIONALES, PRENATALES Y NEONATALES GENÉTICOS</b> <b>ADVANCES IN GENOMIC PRECONCEPTION, PRENATAL AND NEONATAL SCREENING</b>  Moderadoras: <b>Fe García-Santiago</b> (Area de Genética Clínica y Citogenética. Hospital Universitario La Paz. INGEMM-IdiPaz. CIBERER. Madrid) y <b>Diana Salinas</b> (Unidad de Genética Clínica y molecular.Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona)	<b>SALA PLENARIA - AUDITORIO 1</b>
	<b>Cribado de aneuploidías en ADN libre circulante. Estado del arte y recomendaciones</b> <b>Aneuploidy screening in free circulating DNA. State of the art and recommendations</b> <b>Javier Fernández-Martínez</b> Coordinador de Genómica y Bioinformática – IIS (i+12). Responsable de Calidad - Servicio de Genética Hospital 12 de octubre. Madrid	
	<b>Cribado neonatal genómico</b> <b>Newborn screening by WGS: opportunities and challenges</b> <b>David Bick</b> Principal Clinician - Newborn Genomes Programme at Genomics England. UK	
	<b>Cribado genético de portadores en consulta preconcepcional</b> <b>Genetic screening of carriers in the general population</b> <b>Joaquín Rueda</b> Catedrático, Facultad de Medicina, Universidad Miguel Hernández. Alicante	
	<b>Asesoramiento genético en la era del cribado genómico neonatal</b> <b>Genetic counselling in the era of genomic newborn screening</b> <b>Amanda Pichini</b> Clinical Lead for Genetic Counselling, Genomics England. UK	
18:00 19:30	<b>COMUNICACIONES ORALES</b>	<b>SALA PLEANARIA - AUDITORIO 1, 2, 3 y 4</b>
20:00	<b>COCKTAIL DE BIENVENIDA</b>	

# MIÉRCOLES

## JUEVES 16 DE NOVIEMBRE

08:30 10:00	<b>TALLER AEGH</b> <span style="float: right;"><b>AUDITORIO 1</b></span> <b>NUEVAS TECNOLOGÍAS APLICADAS AL DIAGNÓSTICO: LONG-READS SEQ, OPTICAL MAPPING, PRESENTACIÓN DE CASOS</b>
	<b>Estrategias de secuenciación de lecturas largas para mejorar la caracterización genética de enfermedades raras oculares.</b> <b>Marta Corton</b> Genetics of Eye Developmental Disorders. Genetics & Genomics Dept. IIS - Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz. Madrid
	<b>El mapeo óptico del genoma en el diagnóstico genético - ventajas y limitaciones</b> <b>Sara Álvarez</b> Departamento Médico. NIMGenetics
	<b>Secuenciación por nanoporos: avances y aplicaciones para el diagnóstico genético</b> <b>Belén de la Morena</b> Servicio de Hematología y Oncología Médica, Hospital Universitario Morales Meseguer, Centro Regional de Hemodonación, Universidad de Murcia, IMIB-Pascual Parrilla, CIBERER, Murcia
08:30 10:00	<b>TALLER AEDP</b> <span style="float: right;"><b>AUDITORIO 2</b></span> <b>MANEJO PLURIDISCIPLINAR DE LA MUERTE ANTEPARTO. EL ANTES, EL DURANTE Y EL DESPUÉS</b> Moderadora: <b>Carlota Rodó</b> . Unidad de Medicina Maternofetal. Servicio de Obstetricia. Hospital Universitario Vall d'Hebron. Barcelona
	<b>"El antes": protocolo de manejo del óbito intraútero.</b> <b>Elena Martín</b> . Obstetra. Hospital Universitario La Paz. Madrid
	<b>"El durante": manejo de la muerte fetal intraparto</b> <b>Vanessa Bueno</b> . Matrona. Hospital Universitario Vall d'Hebron. Barcelona
	<b>"El después": asesoramiento post-óbito fetal</b> <b>Alfons Nadal</b> . Anatomía patológica, Hospital Clínic, Universitat de Barcelona, Institut d'Investigacions Biomèdiques August Pi i Sunyer (IDIBAPS). Barcelona <b>M. José Trujillo</b> . Genética. Fundación Jiménez Díaz. Madrid
10:00 11:30	<b>MESA REDONDA</b> <span style="float: right;"><b>SALA PLEANARIA - AUDITORIO 1</b></span> <b>RETOS ÉTICO-LEGALES EN LA ERA GENÓMICA</b> Moderadora: <b>Pilar Nicolás</b> (Profesora del Departamento de Derecho Público, Facultad de Derecho. Universidad del País Vasco, Vizcaya)
	<b>Carmen Ayuso</b> Jefe de Departamento de Genética. Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz (IIS-FJD,UAM). Madrid
	<b>Joan Brunet</b> Director Clínico, Programa de Cáncer Hereditario, Institut Català d'Oncologia, Barcelona-Girona
	<b>Silvia Mateos</b> Facultativo especialista en Obstetricia y Ginecología, Hospital Universitario de Torrejón de Ardoz. Madrid
11:30 12:00	<b>PAUSA-CAFÉ</b>
12:00 13:30	<b>COMUNICACIONES ORALES</b> <span style="float: right;"><b>SALA PLEANARIA - AUDITORIO 1, 2, 3 y 4</b></span>
13:30 15:00	<b>COMIDA Y SIMPOSIUMS PARALELOS DE LA INDUSTRIA</b>

# JUEVES

## JUEVES 16 DE NOVIEMBRE

	<p><b>SESIÓN PLENARIA</b> <span style="float: right;"><b>SALA PLENARIA - AUDITORIO 1</b></span>  <b>DIAGNÓSTICO GENÓMICO NEONATAL RÁPIDO</b></p> <p>Moderadoras: <b>Vanessa López</b>. Sección de Genética Médica. Servicio de Pediatría. Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca. Murcia y <b>Cristina Rodríguez-Antona</b>. Investigadora, Programa de Genética del Cáncer Humano, Centro Nacional de Investigaciones Oncológicas, Madrid.</p>
15:00 16:30	<p><b>La experiencia del genetista clínico con la secuenciación de genoma completo en cuidados críticos pediátricos y neonatales. Cómo medir la utilidad clínica</b>  <i>A clinical geneticist's experience with whole genome sequencing in critical care. Clinical utility revisited.</i>  <b>Miguel del Campo</b>. Profesor de Pediatría. Director del programa de residencia de Genética, Jefe de sección de Genética Clínica, Universidad de California San Diego. USA</p>
	<p><b>El Proyecto Nacional Israelí Bebé Bambi</b>  <i>The National Israeli Baby Bambi Project</i>  <b>Hagit Baris Feldman</b>. Director of the Genetics Institute and the Genomic Center at Tel Aviv Sourasky Medical Center. Israel</p>
	<p><b>Genotipado rápido en el punto de atención para evitar la ototoxicidad inducida por aminoglucósidos en cuidados intensivos neonatales</b>  <i>Rapid Point-of-Care Genotyping to Avoid Aminoglycoside-Induced Ototoxicity in Neonatal Intensive Care</i>  <b>William Newman</b>. Professor of Translational Genomic Medicine, Manchester Centre for Genomic Medicine, University of Manchester, UK</p>
	<p><b>TALLER SEFF</b> <span style="float: right;"><b>AUDITORIO 1</b></span>  <b>ESTADO ACTUAL DE LA MEDICINA DE PRECISIÓN EN RELACIÓN A LA FARMACOGENÉTICA EN ESPAÑA</b></p>
16:30 18:00	<p><b>TALLER SEAGEN</b> <span style="float: right;"><b>AUDITORIO 2</b></span>  <b>ASESORAMIENTO GENÉTICO REPRODUCTIVO: TOMA DE DECISIONES E IMPACTO PSICOLÓGICO</b>  <b>Josep Pla Victori</b>. Asesor genético, Coordinador de la Unidad de Genética Reproductiva de las clínicas IVI.  <b>M<sup>a</sup> Soledad Chamorro</b>. Psicóloga Clínica, Responsable del Departamento de Psicología de IVI Madrid.</p>
	<p><b>TALLER ASD</b> <span style="float: right;"><b>AUDITORIO 3</b></span>  <b>CÓMO GESTIONAR UNA TELECONSULTA</b></p>
18:00 19:00	<p><b>ASAMBLEA SOCIEDADES</b></p>
19:00	<p><b>ASAMBLEA AEGH</b></p>
21:00	<p><b>CENA DEL CONGRESO</b></p>

## VIERNES 17 DE NOVIEMBRE

<p>09:00 10:30</p>	<p><b>TALLER SEBiBC</b> <b>MÁS ALLÁ DEL EXOMA: RETOS Y OPORTUNIDADES DEL GENOMA</b> Jorge Amigo. Fundación Pública Galega de Medicina Xenómica. Hospital Clínico Universitario de Santiago. Santiago de Compostela Sergi Beltran. Bioinformatics Analysis Group Leader. Centro Nacional de Análisis Genómico (CNAG). Barcelona</p> <p><b>TALLER SEGCD</b> <b>TALLER DE DISMORFOLOGÍA</b> Dra. Anna María Cueto. Área de Genética Clínica y Molecular. Hospital Universitario Vall d'Hebron. Barcelona Dra. Vanesa López. Sección de Genética Médica. Servicio de Pediatría. Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca. Murcia</p>	<p><b>AUDITORIO 1</b>          <b>AUDITORIO 2</b></p>
<p>10:30- 11:00</p>	<p><b>Pausa-café</b></p>	
<p>11:00 12:30</p>	<p><b>SESIÓN PLENARIA</b> <b>MEDICINA DE PRECISIÓN</b> Moderadoras: <b>Raluca Oancea</b>. Unidad de Genética Clínica, S. Análisis Clínicos, IML, Hospital Clínico San Carlos, Madrid y <b>Sheila Zuñiga</b>. Unidad de Bioinformática. Instituto de Investigación Sanitaria INCLIVA. Valencia</p>	
	<p><b>La Biomedicina del futuro: ¿Supercomputación e Inteligencia Artificial?</b> <b>Victor Guallar</b>. Professor ICREA, Barcelona Supercomputing Center, Barcelona</p>	
	<p><b>Terapias prenatales en enfermedades genéticas. Ensayo Clínico EDELIFE</b> <b>Encarna Guillen</b>. Jefa de Servicio de Pediatría. Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca. Murcia Universidad de Murcia. IMIB-Arrixaca. CIBERER-ISCIII</p>	
	<p><b>Terapias avanzadas basadas en RNA y proteínas recombinantes para enfermedades metabólicas hepáticas</b> <b>Antonio Fontanellas</b>. Investigador principal del Laboratorio de Hepatología: porfiria y carcinogénesis. CIMA Universidad de Navarra. Pamplona, Navarra</p>	
<p>12:30 13:30</p>	<p><b>CONFERENCIA DE CLAUSURA</b> <b>PAPEL DE LOS TÉLOMEROS EN CÁNCER Y ENVEJECIMIENTO.</b> <b>ROLE OF TELOMERES IN CANCER AND AGEING</b> <b>Maria Blasco</b>. Directora Científica del Centro Nacional de Investigaciones Oncológicas. Madrid</p>	

# VIERNES

# INFORMACIÓN general

## FECHAS:

15 al 17 de Noviembre de 2023

## SEDE:

Palacio Congresos de Málaga  
Av. de José Ortega y Gasset, 201  
29006 Málaga

## INSCRIPCIONES Y RESERVAS

Cuotas	Hasta el 29 septiembre 2023	Hasta el 1 Noviembre 2023	Desde el 2 noviembre 2023
Socios *	400 €	430 €	470 €
No Socios	440 €	470 €	520 €
Estudiantes	250 €	280 €	390 €
Cuota diaria	150 €	180 €	210 €
Cena del congreso			

La cuota de inscripción incluye la documentación oficial del Congreso, la asistencia a todas las sesiones y talleres (siempre que exista aforo en la sala), los cafés y los almuerzos de trabajo. Para acceder a las sesiones científicas es imprescindible disponer de la acreditación que se entregará con la documentación.

Las inscripciones deben realizarse preferiblemente desde la web.

En caso de grupos o cualquier asunto relacionado con la inscripción y/o el alojamiento, pueden ponerse en contacto con la Secretaría Técnica a través del correo electrónico [inscripciones@geyseco.es](mailto:inscripciones@geyseco.es) o del teléfono 93 221 22 42

## COMUNICACIONES:

### FECHAS CLAVE ENVÍO COMUNICACIONES

- Fin de envío de trabajos: 4 de septiembre de 2023
- Evaluación: hasta el 8 de octubre de 2023.
- Notificación a los autores (aceptación/rechazo y forma de presentación): 11 octubre 2023

## DESPLAZAMIENTO Y DESCUENTOS EN VIAJES:

RENFE colaborará aportando sus medios y ofreciendo las máximas facilidades de viaje a todos los asistentes con descuento en el AVE/Larga distancia.

Estos descuentos podrán aplicarse al comprar su billete online ([http://empresas.renfe.com/viajeros/tarifas/eventos\\_tutorial.html](http://empresas.renfe.com/viajeros/tarifas/eventos_tutorial.html)) o mediante la presentación de la cédula de viaje en cualquier punto de venta (Estaciones, Agencias de Viajes y Oficinas de Ventas) a la hora de comprar sus billetes.

La autorización de descuento le será enviada junto a la confirmación de inscripción. Para cualquier consulta, pueden escribirnos a [inscripciones@geyseco.es](mailto:inscripciones@geyseco.es)

## CERTIFICADOS:

Todos los certificados (comunicaciones orales, posters y asistencia) se enviarán en formato digital por correo electrónico una vez finalizado el congreso.

## SECRETARÍA TÉCNICA

c/ Universidad, 4-4 · 46003 - Valencia  
TEL +34 963 52 48 89 · [secretaria@geneticahumana.org](mailto:secretaria@geneticahumana.org)

 **GEYSECO.es**  
GESTIÓN DE CONGRESOS Y SOCIEDADES