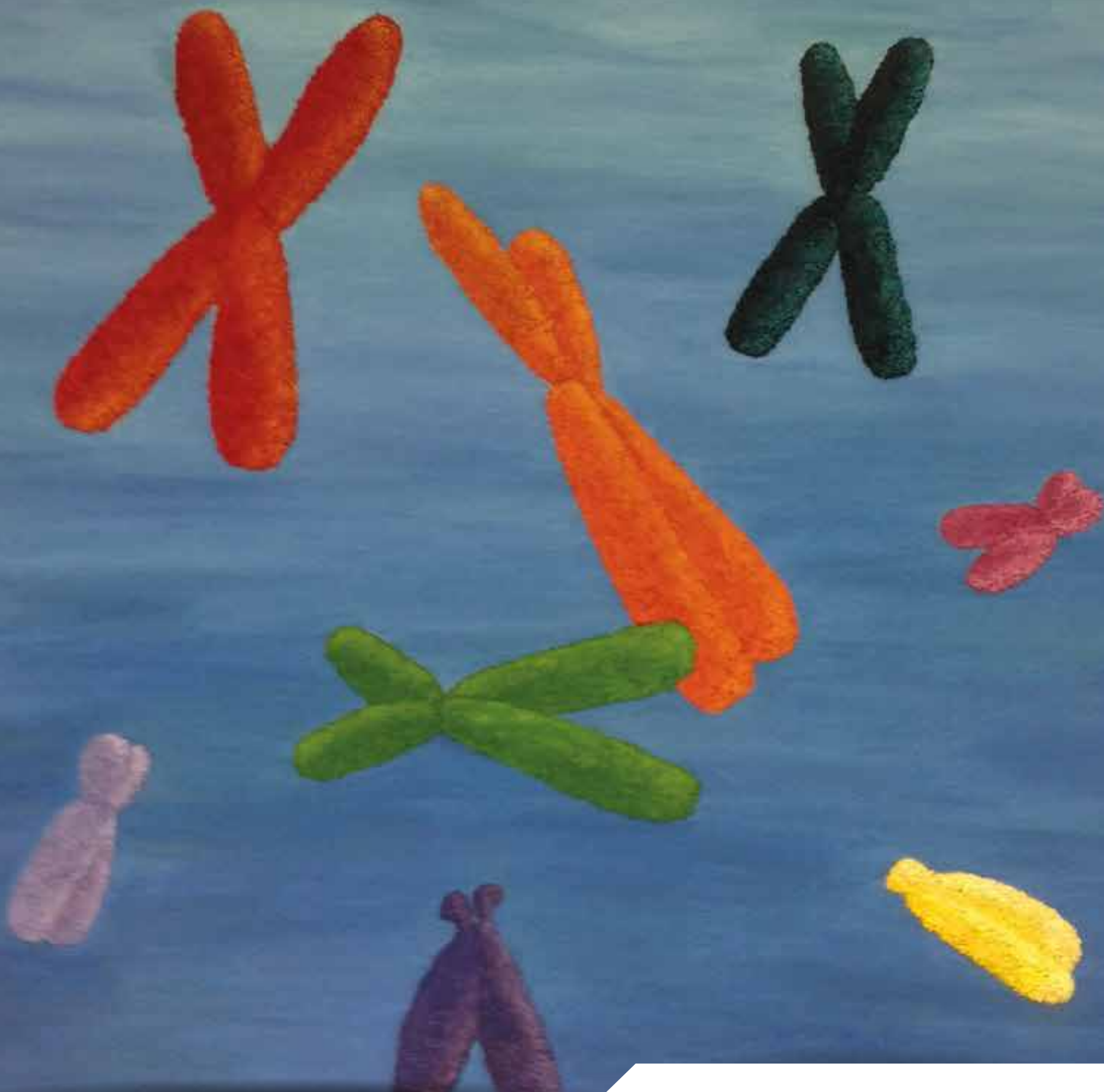




# XXVIII CONGRESO NACIONAL DE GENÉTICA HUMANA - AEGH

13-15 DE MAYO DE 2015 · AUDITORIUM DE PALMA DE MALLORCA

XXVIII REUNIÓN ANUAL DE LA SOCIEDAD ESPAÑOLA DE GENÉTICA CLÍNICA Y DISMORFOLOGIA



**Programa**

## COMITÉS

### COMITÉ DE HONOR

SS.MM. Los Reyes de España

Excmo. Sr. Don Mateu Isern Estela  
Alcalde de Palma de Mallorca

Excmo. Sr. Don Martí Sansaloni Oliver  
Consejero de Salud de Palma de Mallorca

Sr. Don Víctor Ribot Murillo  
Gerente del Hospital Universitario  
Son Espases, Palma de Mallorca

### COMITÉ ORGANIZADOR

**Presidente:**

Jordi Rosell Andreo

**Miembros:**

Marta Bernués Martínez  
Angeles Perez Granero  
Rosa Martorell Riera  
Nancy Govea  
Damia Heine Suñer  
Encarna Guillén Navarro

### COMITÉ CIENTÍFICO

Montserrat Baiget  
Juan Cruz Cigudosa  
Javier García-Planells  
Sixto Garcia-Miñaur  
Cristina González  
Pablo Lapunzina  
Conxi Lázaro  
Luis Perez Jurado  
Jordi Perez-Tur  
Guiomar Pérez de Nanclares  
Marta Rodríguez de Alba  
Eduardo Tizzano  
Victor Volpini

### CRONOGRAMA

MIÉRCOLES – 13 DE MAYO			
	Sala Magna	Sala Mozart	Sala Albéniz
15:00	Apertura Secretaría Técnica. Entrega de documentación		
16:00-17:15	Sesión Inaugural		
17:15-19:30	Comunicaciones Orales – 1ª Sesión	Simposium patrocinado por Hasta las 19:00 	
19:30	Conferencia Inaugural		
20:30	Cocktail de Bienvenida		

JUEVES - 14 DE MAYO			
08:00	Apertura Secretaría Técnica. Entrega de documentación		
09:00-09:30	Inauguración oficial		
09:30-10:15	Sesión Genética Clínica y Dismorfología I		
10:15-11:15	Comunicaciones Orales – 2ª Sesión	Simposium patrocinado por	
11:15-11:45	Pausa Café		
11:45-12:30	Sesión Genética Clínica y Dismorfología II		
12:30-14:00	Comunicaciones Orales – 3ª Sesión	Simposium patrocinado por	
14:00-16:00	Comida	Pósters electrónicos	Pósters físicos
16:00-17:30	Simposio: “La farmacogenética y la Medicina Personalizada”	Simposium patrocinado por 16:00-16:45 Simposium patrocinado por 16:45 -17:30 <b>Premaithe</b>	
17:30-18:30	Comunicaciones Orales – 4ª Sesión	Simposium patrocinado por	
18:30-20:30	Asamblea AEGH		
21:30	Cena del Congreso		

VIERNES - 15 DE MAYO			
09:00-10:30	Sesión: “La Genética en onco-hematología: Realidad y Futuro”		
10:30-11:30	Comunicaciones Orales – 5ª Sesión	Simposium patrocinado por	
11:30-12:00	Pausa Café		
12:00-13:00	Comunicaciones Orales– 6ª Sesión	Simposium patrocinado por 12:00 -12:45	
13:00-14:00	Premio Joven Investigador		
14:00-16:00	Comida	Pósters electrónicos	Pósters físicos
16:00-17:30	Sesión: Nuevas Tecnologías		
17:30	Clausura y Premios <b>Ecogen</b> al mejor Póster		

## PROGRAMA


MIÉRCOLES - 13 DE MAYO	
15:00	Apertura Secretaría Técnica. Entrega de Documentación
16:00 - 17:15	<p><b>SESIÓN INAUGURAL</b></p> <p>Moderadores:  <b>Encarnación Guillén Navarro</b>  <i>(Sección de Genética Médica H. C. U. Virgen de la Arrixaca/ Universidad Católica de Murcia)</i>  <b>Eduardo Tizzano Ferrari</b>  <i>(Director del área Genética, Clínica y Molecular Hospital Valle Hebrón, Barcelona)</i></p>
16:00 - 16:45	<p><b>SpainMDB: Base de datos española de mutaciones en línea germinal</b>  <b>Javier Alonso</b>  <i>(Área de Genética Humana – IIER; Instituto de Salud Carlos III)</i></p>
16:45 - 17:15	Recomendaciones conjuntas de la AEGH, AEDP y SEGCD (aCGH/sangre materna)
	<div style="display: flex; justify-content: space-around;"> <div style="text-align: center;"> <p><b>Sala Magna</b></p> </div> <div style="text-align: center;"> <p><b>Sala Mozart</b></p> </div> </div>
17:15 - 19:30	<div style="display: flex; justify-content: space-between;"> <div style="width: 60%;"> <p><b>Comunicaciones orales</b></p> <p>C-0012 <b>El tamaño no es lo mas importante: el Telomere Chromatin Condensation Assay (TCCA), un nuevo ensayo para valorar la integridad estructural de los telómeros</b>  Iria Gonzalez Vasconcellos, Silvia Alonso Rodriguez, Isidoro Lopez Baltar, Alejandro Mosquera Rey, Montserrat Rodriguez Pedreira, Berta Rodriguez Sanchez, Rebeca Santiso Brandariz, Maria Tamayo Novas, Fatima Maria Otero Fariña, Jose Luis Fernandez Garcia</p> <p>C-0124 <b>Evaluación de la utilidad del asesoramiento genético mediante el empleo de la escala GCOS-24 adaptada a nuestro medio</b>  P. Muñoz Cabello, M.E. Espinel Vallejo, L. Fernández Franco, F. Santos Simarro, P. Lapunzina Badía, M. McAllister, Sixto Garcia-Minaur Rica</p> <p>C-0022 <b>Caracterización genética y estudio funcional del gen BMPR2 en la hipertensión arterial pulmonar</b>  Guillermo Pousada, Vincenzo Lupo, Sheila Castro Sánchez, María Álvarez Satta, Adolfo Balóira, Carmen Espinós, Diana Valverde</p> <p>C-0060 <b>Diagnóstico genético dirigido en pacientes con ECM mediante "New Generation Sequencing"</b>  Dèlia Yúbero Siles, Edgar Gerotina Mora, Núria Brandi Tarrau, Mercedes Casado Río, Raquel Montero Sánchez, Rafael Artuch Iriberry, Judith Armstrong Morón</p> </div> <div style="width: 35%;"> <p>Simposium patrocinado por</p>  <p>Novedades en Secuenciación Masiva y experiencias en captura de secuencia</p> <p><b>Innovations in Single Molecule Detection Methods for Long-read Sequencing</b>  <b>Dr. William J. LaRochelle, Ph.D.</b>  <i>(Scientific Director – Roche Sequencing Solutions. He was formerly a member of the Roche 454 Sequencing International Business Team and Head of Key Opinion Leader Management).</i></p> <p><b>Refining the Gencode human long noncoding RNA annotation with RNA capture sequencing</b>  <b>Dr. Rory Johnson</b>  <i>(Staff Scientist- Computational Biology of RNA Processing at Centre for Genomic Regulation (CRG)- Barcelona Spain).</i></p> </div> </div>

	Sala Magna	Sala Mozart
	<p><b>Comunicaciones orales</b></p> <p>C-0111 <b>Frecuencia de malformaciones congénitas y abortos en una cohorte de gestaciones clínicas conseguidas mediante técnicas de reproducción asistida y posibles factores asociados</b> María José Sánchez Soler, Jorge Gálvez Pradillo, Virginia Perez Fernández, Sixto García Miñaur, María del Carmen Martínez Romero, Vanesa López González, María Juliana Ballesta Martínez, Elena Daghoum Dorado, Remedios Gil Ferrer, Lidya Rodríguez Peña, Jesús Álvarez Castillo, Anibal Nieto Díaz, Manuel Sánchez Solís de Querol, Encarna Guillén Navarro</p> <p>C-0230 <b>Validación y uso clínico de un test genético de portadores basado en secuenciación masiva de 548 genes recesivos y ligados al X</b> Beatriz Rodríguez Iglesias, Trinitat Alberola, Ana Cervero, Carlos Simón, Julio Martín</p> <p>C-0044 <b>Una mutación no descrita en el gen SPTB activa un sitio crítico de splicing 5' y al mismo tiempo, crea un sitio de splicing 3' de novo</b> Pilar Carrasco Salas, José Miguel Lezana Rosales, Carmen Palma Milla, Javier López Montiel, Inmaculada Manrique Poyatos, Carmen Torres Fernández, Juan López Siles</p> <p>C-0247 <b>Identificación del primer gen asociado a sordera unilateral</b> Luciana Serrao de Castro, Celia Zazo, Matias Morin, Margit Schradars, Henricus Kunst, Hannie Kremer, Miguel Angel Moreno Pelayo</p> <p>C-0144 <b>Identificación de una nueva correlación genotipo-fenotipo en la neurofibromatosis tipo I</b> Yolanda Martín Santo Domingo, Germán Meleán Gumiel, Isabel Llano Rivas, Begoña Ezquieta Zubicaray, Anna Duat Rodríguez, Sixto I. Garcia Miñaur, Ana María Valero Rubio, Cristina Martínez Bouzas, Encarna Guillén Navarro, Concepción Hernández Chico</p>	<p><b>Epigenetic Modifications in Neurological Disorders</b> <b>Dr. Holger Heyn</b> <i>(Miguel Servet Researcher at Bellvitge Institute for Biomedical Research (IDIBELL) Cancer Epigenetics and Biology Program (PEBC))</i></p>
19:30	<p>CONFERENCIA INAUGURAL</p> <p><b>The diagnosis of unknown rare diseases</b> <b>Cornelius F Boerkoel</b> <i>(Department of Medical Genetics, University of British Columbia, Vancouver)</i></p>	
20:30	Cocktail de bienvenida	



## JUEVES - 14 DE MAYO


08:00	Apertura Secretaría Técnica. Entrega de Documentación	
09:00 - 09:30	INAUGURACIÓN OFICIAL	
09:30 - 10:15	<p><b>Sesión Genética Clínica y XXVIII Reunión Anual de la Sociedad Española de Genética Clínica y Dis-morfología.</b></p> <p><b>Moderadores:</b>  <b>Pablo Lapunzina Badía</b>  <i>(Genética-Pediatría H. U. La Paz, Madrid)</i>  <b>Enrique Galán Gómez</b>  <i>(Pediatría. Catedrático Facultad de Medicina de la UEXH. Hospital Materno Infantil- Hospital Infanta Cristina SES. Badajoz)</i>  <b>Peter N. Robinson</b>  <i>(Bioinformatics Division of the Department of Mathematics and Computer Science of the Freie Universität Berlin. Ontological foundation for Rare Diseases).</i></p>	
	<b>Sala Magna</b>	<b>Sala Mozart</b>
10:15 - 11:15	<p><b>Comunicaciones orales</b></p> <p>C-0272 <b>Diagnóstico dismorfológico del espectro del síndrome alcohol fetal</b>            Laia Martínez Ribot, Anna Cueto, Irene Valenzuela, Susana Boronat, Angeles Tormos, Victoria Fumadó, Ana Felipe, Nuria Gómez, Oscar Garcia-Algar, Xavier Joya, Judith Salat-Battle, Jacobo Mendioroz, Miguel Del Campo Casanelles</p> <p>C-0043 <b>Diagnóstico genético de pacientes con clínica solapada RETT-LIKE mediante NGS</b>            Nuria Mercedes Brandi Tarrau, Edgar Gerotina Mora, Silvia Vidal Falco, Carlos Ignacio Ortez González, Angels García Cazorla, Esther Gean Molins, Merce Pineda Marfa, Judith Armstrong Moron</p> <p>C-0187 <b>Abordaje multidisciplinar del síndrome de Marfan: evolución en el diagnóstico genético tras 10 años de experiencia</b>            Rosa Riveiro Alvarez, Monica Martinez Garcia, Miguel Angel Lopez Martinez, Camilo Velez Monsalve, Jesus Gallego Merlo, Ana Bustamante Aragones, Luciana Rodrigues Jacy da Silva, Marta Corton Perez, Fiona Blanco Kelly, Isabel Lorda Sanchez, Carmen Ayuso Garcia, Maria Jose Trujillo Tiebas</p> <p>C-0189 <b>Análisis de una extensa cohorte de pacientes con síndrome de delección 22Q13.3 ¿Existe una correlación genotipo-fenotipo?</b>            Julián Nevado, María Palomares-Bralo, Jordi Rosell, Encarna Guillén, Angie Moresco, Fernando Santos-Simarro, Miguel del Campo, Maria Ángeles Mori, Montserrat Milá, Elena Vallespín, Sixto García-Miñaúr, Maria Luisa de Torres, Enrique galán, Asociación PMS ESPAÑA, Pablo Lapunzina</p>	<p>Simposium patrocinado por</p>  <p>Descifrando las bases genéticas de la discapacidad intelectual. Desde el principio hasta el final del proceso</p> <p>Moderadora: <b>Diana Valero</b></p> <p><b>Estrategias bioinformáticas aplicadas a paneles diagnóstico</b>  <b>Juan Carlos Triviño</b></p> <p><b>Discapacidad Intelectual GeneSGKit: Un sistema eficiente y rápido de captura y secuenciación de genes relevantes en Discapacidad Intelectual</b>  <b>Roger Rovira</b></p> <p><b>Diagnóstico genético de Discapacidad Intelectual mediante el uso de paneles de secuenciación masiva</b>  <b>Dan Diego</b></p>
11:15 - 11:45	Pausa Café	

11:45	<p>Segunda sesión</p> <p>Moderadores:  <b>Sixto Garcia Miñaur</b>  <i>(Genética Clínica, Instituto de Genética Médica y Molecular-INGEMM, H. U. La Paz, Madrid)</i>  <b>Miguel del Campo Casanelles</b>  <i>(Pediatria/ Genética Clínica, H. U. Vall d'Hebron, Barcelona)</i></p> <p><b>BAFopathies: a new class of syndromes</b>  <b>Gijs W. E. Santen</b>  <i>(Center for Human and Clinical Genetics, Leyden University Medical Center The Netherlands)</i></p>	
	<b>Sala Magna</b>	<b>Sala Mozart</b>
12:30-14:00	<p><b>Comunicaciones orales</b></p> <p>C-0239 <b>Haplotipos de una nueva inversión polimórfica en 15Q24.2 se asocian a la capacidad cognitiva en niños</b>  Juan R Gonzalez Ruiz, Alejandro Cáceres, Jordi Sunyer, Luis Alberto Perez-Jurado</p> <p>C-0188 <b>Delineando un nuevo síndrome de microdelección/microduplicación intersticial en la región 19P13.3</b>  Julián Nevado, Jill Rosenfeld, Rocio Mena, M<sup>a</sup> Palomares-Bralo, Elena Vallespín, M<sup>a</sup> Ángeles Mori, Jair Antonio Tenorio, Fernando Santos-Simarro, M<sup>a</sup> Luisa de Torres, Sixto García-Miñaur, Pablo Lapunzina, Grupo para el estudio del síndrome 19p13.3 19p13.3</p> <p>C-0156 <b>Mutaciones intrónicas no canónicas del gen NIPBL en el síndrome Cornelia de Lange</b>  Feliciano J. Ramos Fuentes, M<sup>a</sup> Esperanza Teresa Rodrigo, Beatriz Puisac Uriol, Juliane Eckhold, M<sup>a</sup> Hernández Marcos, Jelena Pozojevic, Ariadna Ayerza Casas, Carolina Baquero Montoya, Ilaria Parenti, M<sup>a</sup> Concepción Gil Rodríguez, Diana Braunholz, Inés Bueno Martínez, Gabriele Gillessen-Kaesbach, Frank Kaiser, Juan Pié Juste</p> <p>C-0210 <b>Diagnóstico genético de displasias esqueléticas mediante paneles NGS de re-secuenciación dirigida</b>  Diana M<sup>a</sup> Valero Hervás, Alejandro Romera López, Lucía Pérez Carbonero, Vanesa Felipe Ponce, Diego Cantalapiedra, M<sup>a</sup> José Roca, Dan Diego Álvarez, Celia Buades, Sergio Lois, Guillermo Marco, Oscar Rodríguez, Carmen Collado Micó, Ángela Arilla Codoñer, M<sup>a</sup> José García Ruiz, Sonia Santillán Garzón</p> <p>C-0050 <b>Mutaciones de novo en PLXND1 y REV3L causan síndrome de Moebius</b>  Laura Tomas Roca, Anastasia Tsaalbi-Shtylik, Mavendra Singh, Laura Soria, Tony Roscioli, Alexander Hoischen, Han Brunner, Faustino Marin, Pilar Aroca, Hülya Kayserili, Arturo Carta, Niels de Wind, George Padberg, Antonio Perez, Hans van Bokhoven</p> <p>C-0079 <b>Secuenciación del exoma para el descubrimiento de genes candidatos en Síndrome de Rett y sus variantes</b>  Silvia Vidal Falco, Mario Lucariello, Enrique Vidal Ocabo, Nuria Mercedes Brandi Tarrau, Edgar Gerotina Mora, Manel Esteller Badosa, Mercè Pineda Marfa, Judith Armstrong Morón</p>	<p>Simposium patrocinado por</p>  <p><b>Detección de número de copias en investigación clínica</b>  <b>Elena Aller Arranz</b>  <i>(PhD, Affymetrix UK LTD)</i></p> <p><b>Array CGH de alta resolución: aplicaciones en la genética clínica</b>  <b>Paula Rendeiro</b>  <i>(Laboratory Director, Cytogenetics Laboratory, CGC Genetics, Porto)</i></p> <p><b>Aplicación de los SNP arrays en Hematología. Experiencia en los Síndromes Mielodisplásicos</b>  <b>Mar Mallo</b>  <i>(Responsable de la Plataforma de Affymetrix de Microarrays. MDS Group. Institut de Recerca contra la Leucèmia Josep Carreras. Campus ICO-GTIP. Badalona)</i></p>

	Sala Magna	Sala Mozart	Sala Albéniz
14:00-16:00	Comida	Pósters electrónicos	Pósters físicos
	Sala Magna		Sala Mozart
16:00 - 17:30	<p>Simposio: <b>“La farmacogenética y la Medicina Personalizada”</b> Sesión en colaboración con la Sociedad Española de Farmacogenética y Farmacogenómica</p> <p>Moderadora: <b>Montserrat Baiget Bastus</b>, (Genética, H. de la Santa Creu i Sant Pau de Barcelona)</p> <p>16:00 - 16:30 <b>Aplicaciones de la Farmacogenética en Psiquiatría</b> <b>María Jesús Arranz Calderón</b> (Genética y Farmacogenética, Fundació Docència i Recerca Mutua Terrassa &amp; H. de la Santa Creu i Sant Pau de Barcelona)</p> <p>16:30 - 17:00 <b>Farmacogenética y Farmacogenómica en el modelo del carcinoma de pulmón</b> <b>Miquel Tarón Roca</b> (Amadix. Director de Desarrollo y Regulación, Valladolid/ Presidente de la SEFF)</p> <p>17:00 - 17:30 <b>La regulación europea de la farmacogenética</b> <b>Adrián Llerena</b> (Hospital Universitario Infanta Cristina, Universidad de Extremadura)</p>		<p>Simposio patrocinado por:</p>  <p>16:00 – 16:45 <b>Paneles de genes Ion AmpliSeq™, una manera rápida y eficaz de abordar el estudio de enfermedades hereditarias. El éxito de las network de implementación</b> <b>Francesco Acquadro</b> (Application Specialist - Thermo Fisher Scientific)</p> <p>16:45 – 17:30 Simposio patrocinado por: Premaithe</p>



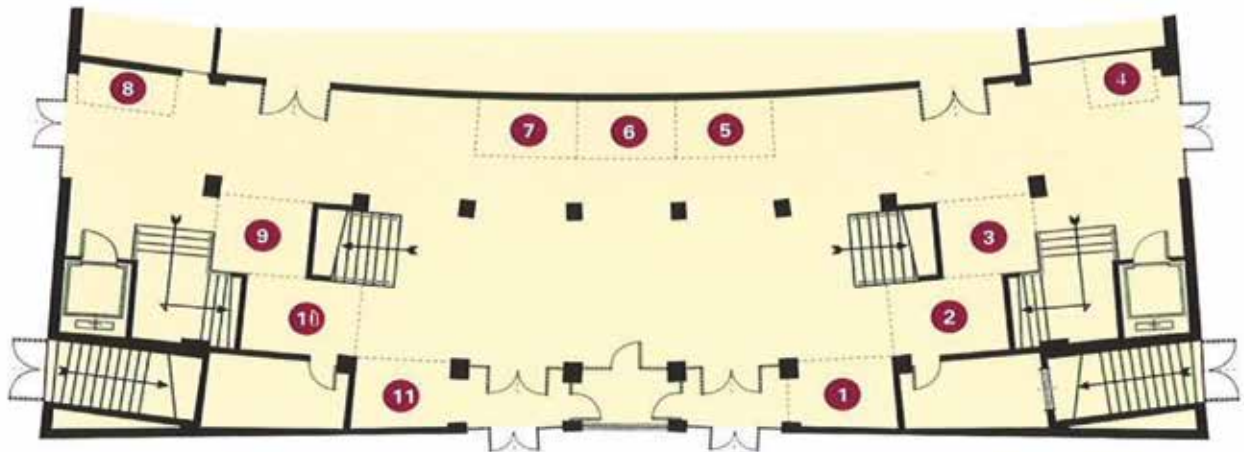
	Sala Magna	Sala Mozart
17:30 - 18:30	<p><b>Comunicaciones Orales</b></p> <p>C-0025 <b>Estudio farmacogenético en pacientes con artritis reumatoide tratados con metotrexato: papel de los genes FPGS y ABCB1</b> Juliana Salazar, Patricia Moya, María Jesús Arranz, César Díaz-Torné, Elisabeth del Río, Montserrat Baiget</p> <p>C-0100 <b>Implicación de la ruta de WNT como regulador de la respuesta a cisplatino, a través de la acción del factor de transcripción TCF4, en cáncer de pulmón y ovario</b> Olga Pernía, Olga Vera, Carmen Rodriguez, Ana Sastre Perona, Rocío Rosas, Pilar Santisteban, María Palomares Bralo, Inmaculada Ibañez de Cáceres</p> <p>C-0256 <b>Impacto de la expresión génica y la variación en el número de copias de la glutathion s-transferasa M1 en el cáncer de próstata con exposición a diferentes xenobióticos</b> Antonio Gómez Martín, Luis Javier Martínez González, Pedro Carmona Sáez, Antonio Hernández Jerez, María Jesús Álvarez Cubero</p> <p>C-0120 <b>Genotipado de NRAS en pacientes con cáncer colorrectal metastásico</b> Gema Gordo Trujillo, Jair Tenorio, Pedro Arias, Lorena Ostios, Mario Muñoz, Hoi Tong, Rubin Lubomirov, Jesús Miranda, Alberto M. Borobia, Jaime Feliu, Antonio J. Carcas-Sansuán, Nuria Rodríguez, Pablo Lapunzina</p>	<p>Simposium patrocinado por:</p> <p><b>Identificación mediante NGS de mutaciones en KRAS, NRAS y BRAF en cáncer colorectal metastásico. Estudio de comparación intercentro en tres instituciones académicas</b> Dr. Javier Hernandez Losa (Director Laboratorio Biología Molecular. Servicio de Anatomía Patológica Hospital Universitario Vall d'Hebron)</p> <p><b>La secuenciación masiva de la investigación a la práctica clínica. El ejemplo de las distrofias de retina</b> Dra Carmen Ayuso MD, PhD (Head of Research Area, Chief of Clinical Genetics Department. University Hospital Fundación Jiménez Díaz, UAM)</p>
18:30 - 20:30	Asamblea AEGH	
21:30	Cena Congreso	
<b>VIERNES - 15 DE MAYO</b>		
09:00 - 10:30	<p>Sesión: <b>La Genética en Onco-hematología: realidad y futuro</b></p> <p>Moderadores: Marta Bernués Matínez (Citogenética oncohematológica, Hospital Universitario San Espases) Juan Cruz Cigudosa (Grupo de Citogenética, Centro Nacional de Investigaciones Oncológicas, Madrid)</p>	
	09:00 - 09:45	<p><b>Diagóstico genético integrado en Onco-Hematología</b> María José Calasanz Abinzano (Genética, Centro de Investigación Médica Aplicada-CIMA, Universidad de Navarra)</p>
	09:45 - 10:30	<p><b>El genoma y epigenoma como futuro al diagnóstico y al tratamiento en leucemias</b> José Ignacio Martín Subero (Epigenética, Universidad de Barcelona/ IDIBAPS/ Asociación Nacional de Investigadores Ramón y Cajal)</p>

	Sala Magna	Sala Mozart
10:30 - 11:30	<p><b>Comunicaciones Orales</b></p> <p>C-0133 <b>Grupo de trabajo sobre cáncer en síndromes genéticos polimalformativos (GT-CSGP)</b> Víctor Martínez-Glez</p> <p>C-0218 <b>Diagnóstico genético de pacientes con criterios clínicos sugestivos de neurofibromatosis de tipo 2 a partir del análisis genético de tumores y otras lesiones</b> Elisabeth Castellanos Perez, Imma Rosas, Isabel Bielsa, Bernat Gel, Meritxell Carrió, Cristina Carrato, Emilio Amilibia, Josep Prades, Francesc Roca-Ribas, Conxi Lázaro, Ignacio Blanco, Eduard Serra</p> <p>C-0157 <b>Análisis por NGS de pacientes con enfermedad de Gorham-Stout y anomalías linfáticas generalizadas</b> Lara Rodriguez Laguna, Ángela del Pozo, Kristina Ibañez, Juan Carlos Silla-Castro, Victoria Eugenia Fernández Montaña, Elena Vallespín, María del Carmen Crespo, Juan Carlos López-Gutierrez, Pablo Lapunzina, Victor Martinez-Glez</p> <p>C-0029 <b>Prevalencia de mutaciones POLE/POLD1 en cáncer colorectal familiar tipo X</b> Adela Castillejo, Eva Hernández Illán, María Isabel Castillejo, Laura Pena, Miguel Urioste, Jose Luis Soto Martinez</p>	<p>Simposium patrocinado por:</p> <p> Agilent Technologies</p> <p><b>New Clinical applications of Agilent Molecular tools.</b> Winfried van-Eyndhoven <i>(Field Application Scientist, Agilent Technologies)</i></p> <p>Dra Beatriz Sobrino <i>(Responsable Laboratorio de Secuenciación Masiva Fundación Publica Medicina Xenomica, Santiago de Compostela, TBC)</i></p> <p><b>Efficient whole exome sequencing and analysis for clinical research.</b> Dr. Sergi Beltran Agulló <i>(Bioinformatics Analysis Group Leader, Centro Nacional de Análisis Genómico -CNAG)</i></p>
11:30-12:00	Pausa Café	

	Sala Magna		Sala Mozart
12:00 - 13:00	<b>Comunicaciones Orales</b> Moderadores: Conchi Lázaro, Jordi Rosell C-0238 <b>Identificación de nuevas mutaciones en los genes SCN1A, PCDH19 y SCN1B en pacientes con síndrome de Dravet y análisis de correlación genotipo-fenotipo</b> Eva Barroso, Rubén Martín, Kristina Ibáñez, Ángela del Pozo, Mónica Alfonso-Núñez, Silvia Malpartida, Ángelo Gámez-Pozo, The ICREG, Pablo Lapunzina C-0028 <b>La secuenciación masiva en la práctica clínica: 1000 estudios de NGS</b> Elena Vallespín, Victoria Eugenia Fdez-Montaño, Kristina Ibáñez, Luis Fernández García-Moya, Karen Heath, Ángel Campos, Jesús Solera, Víctor Martínez-Glez, Rocío Mena, Lara Rodríguez-Laguna, Rubén Martín-Arenas, Julián Nevado, Juan Carlos Silla, Pablo Lapunzina, Ángela del Pozo C-0110 <b>Desarrollo de una prueba de portadores de enfermedades recesivas mediante secuenciación masiva</b> Benjamin Rodriguez Santiago, A. Pérez-Jurado, N. Barri, Estivill, Abulí, Boada, García, Carbonell, Mattlin, Armengol C-0027 <b>Juntofilina-1 es un modificador genético de la neuropatía de Charcot-Marie-Tooth debida a mutaciones en el gen GDAP1</b> Eduardo Calpena, David Pla-Martín, Vincenzo Lupo, Celedonio Márquez-Infante, Eloy Rivas, Rafael Sivera, Teresa Sevilla, Francesc Palau, Carmen Espinós		Simposium patrocinado por:  12:00 - 13:45 <b>Diagnóstico molecular de enfermedades monogénicas por NGS (amplicones específicos) / Tecnología Multiplex-Genycell. Experiencia Hospital Valle de Hebrón</b> Dra. Elena García Arumí (Área de Genética Clínica y Molecular Hospital Universitario Vall d'Hebrón) <b>Aplicación del exoma clínico al diagnóstico de enfermedades metabólicas hereditarias: experiencia en glucogenosis y defectos congénitos de glicosilación / Tecnología Illumina-Genycell</b> Belen Perez (Centro de Diagnóstico de Enfermedades Metabólicas Hereditarias Centro de Biología Molecular Universidad Autónoma de Madrid) <b>Nuevas aplicaciones en el diagnóstico genético humano</b> Mara Conejero/Leticia Peña (Genycell Biotech España SL.)
13:00 - 14:00	<b>Premio Joven Investigador</b>		
	<b>Sala Magna</b>	<b>Sala Mozart</b>	<b>Sala Albéniz</b>
14:00-16:00	Comida	Pósters electrónicos	Pósters físicos
16:00 - 17:30	Sesión: <b>Nuevas tecnologías</b> Moderador: Luis A. Perez Jurado (Genética y Pediatría, Universidad Pompeu Fabra, Barcelona) Julián Nevado (H. U. La Paz, Madrid)		
	16:00-16:45 <b>Secuenciación transcripcional y su aplicación al estudio de enfermedades humanas</b> Juan Ramón González Ruiz (Bioinformática, Centre de Recerca en Epidemiologia Ambiental-CREAL, BCN)		
	16:45-17:30 <b>Metil seq y su posible aplicación en Genética Humana</b> Manel Esteller (Director PEBC. Instituto de Investigación Biomedica de Bellvitge (IDIBELL)/ H. Duran i Reynals. L'Hospitalet de Llobregat, Barcelona)		
17:30	Clausura y premios Ecogen al mejor póster 		

## EXPOSICIÓN COMERCIAL

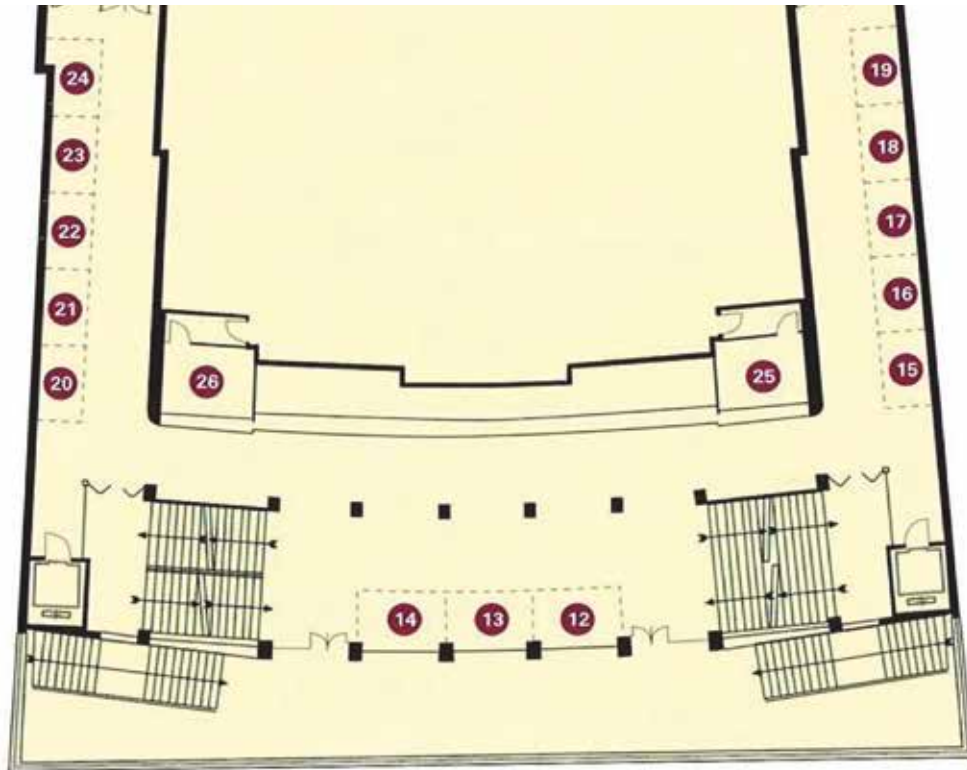
### Hall



<p>Stand 1</p>  <p><b>DIAGNOSTICA LONGWOOD</b></p>	<p>Stand 2</p>  <p><b>Secugen</b> Sequencing and molecular diagnostics</p>	<p>Stand 4</p>  <p><b>BIOCARTIS</b></p>
<p>Stand 5</p>  <p><b>PROGENIE MOLECULAR</b></p>		<p>Stand 6</p>  <p>instituto de medicina genómica <b>imegen</b></p>
<p>Stand 7</p>  <p><b>NIM</b>Genetics New Integrated Medical Genetics</p>	<p>Stand 10</p>  <p><b>CGC genetics</b></p>	<p>Stand 11</p>  <p>Humanizing Genomics <b>macrogen</b></p>



### Planta 1



Stand 12	Stand 13 y 14	Stand 15
<b>affymetrix</b> Biology for a better world	<b>GENYCELL BIOTECH</b> LifeScience Company	<b>Palex</b>
Stand 16	Stand 17	Stand 18
<b>Agilent Technologies</b>	<b>qgenomics</b> Genomics for Human Health	<b>LABGENETICS</b> Laboratorio de Genética Clínica S.L.
Stand 19	Stand 20 y 21	Stand 22
<b>illumina</b> <sup>®</sup>	<b>sistemas genómicos</b> <sup>®</sup> servicios de análisis genético	<b>PerkinElmer</b> <sup>®</sup> For the Better
Stand 23	Stand 24	Stand 25
<b>life</b> technologies A Thermo Fisher Scientific Brand	<b>Leica</b> BIOSYSTEMS	<b>health<sub>i</sub>code</b>
Stand 26		
<b>BA</b> BIOARRAY		



## COLABORADORES

 <p><b>affymetrix</b> Biology for a better world</p>	 <p><b>Agilent Technologies</b></p>	 <p><b>BIOARRAY</b></p>
 <p><b>BIOCARTIS</b></p>	 <p><b>CGC</b> genetics</p>	 <p><b>crio-cord</b> a company of esperite</p>
 <p><b>DIAGNOSTICA LONGWOOD</b></p>	 <p><b>DREAM genics</b> Genomes made easy</p>	 <p><b>ecogen</b></p>
 <p><b>GENYCELL BIOTECH</b> LifeScience Company</p>	 <p><b>healthincode</b></p>	 <p><b>illumina®</b></p>
 <p><b>imegen</b> Instituto de Medicina Genómica</p>	 <p><b>LABGENETICS</b> Laboratorio de Genética Clínica S.L.</p>	 <p><b>Leica</b> BIOSYSTEMS</p>
 <p><b>life</b> technologies A Thermo Fisher Scientific Brand</p>	 <p><b>macrogen</b> Humanizing Genomics</p>	 <p><b>NIMGenetics</b> New Integrated Medical Genetics</p>
 <p><b>Palex</b></p>	 <p><b>PerkinElmer®</b> For the Better</p>	 <p><b>PROGENIE</b> MOLECULAR</p>
 <p><b>qgenomics</b> Genomics for Human Health</p>	 <p><b>Roche</b></p>	 <p><b>sistemas genómicos®</b> servicios de análisis genético</p>
 <p><b>Son Espases</b> hospital universitari</p>	 <p><b>Secugen</b> Sequencing and molecular diagnostics</p>	 <p><b>SOPHIA GENETICS</b></p>

### EDIFICIO AUDITORIUM:

#### PLANTA 0:

SECRETARÍA / EXPOSICIÓN COMERCIAL / SALA MOZART

#### PLANTA 1:

SALA MAGNA, EXPOSICIÓN COMERCIAL Y TERRAZA

#### PLANTA 3:

SALA BACH

#### PLANTA 7:

SALA ALBÉNIZ - POSTERS

*Los cafés y Lunch Boxes se distribuirán en la Planta 1.  
El cóctel de bienvenida se realizará en la Terraza superior  
del edificio.*

#### **CENA DEL CONGRESO**

*La cena del congreso será el **14 de Mayo**.  
Tendrá lugar en el **Hotel Iberostar Royal Cristina**, situado  
en C/ Bartomeu Xamena, s/n, 07610, Playa de Palma de  
Mallorca*

*La organización pondrá a su disposición **autobuses** para el  
traslado a la cena. Los autobuses partirán desde la puerta  
del Auditorium, sede del congreso, a las **21:00 hs.***

***La vuelta está prevista a las 0:00 hs.***

*En su documentación encontrará un ticket, que deberá can-  
jear en la Secretaría Técnica por la invitación a la cena.*



SECRETARÍA TÉCNICA  
c/ Universidad, 4 - 46003 - VAL -  
T 34 96 352 48 89 - F 34 96 394 25 58  
aegh2015@geyseco.es - www.geyseco.es

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

[www.geyseco.es/aegh2015](http://www.geyseco.es/aegh2015)