

## COMITÉ ORGANIZADOR

**Dr. Carles de Diego**

Jefe de Servicio de Genética. Complejo Hospitalario de Toledo

**Dra. Claudia Toledo Pacheco**

Responsable de Servicio de Genética. Complejo Hospitalario de Toledo

**Dra. Marisol Mateo Guerrero**

Servicio de Genética. Complejo Hospitalario de Toledo

**Dra. Patrocinio Algara**

Servicio de Genética. Complejo Hospitalario de Toledo

**Dra. Elena Ruíz Ballesteros**

Servicio de Genética. Complejo Hospitalario de Toledo

**D. Pedro García Murillo**

Hospital Nacional de Paraplégicos de Toledo

**D<sup>a</sup>. Blanca Amez Manrique**

Responsable de Servicio de Genética. Complejo Hospitalario de Toledo

## COMITÉ CIENTÍFICO - JUNTA DE AEGH

**D. Juan Cruz Cigudosa García**

NIMGenetics de Madrid

**Dra. Encarna Guillén Navarro**

Servicio de Pediatría.

Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca de Murcia

**D<sup>a</sup>. Laura Valle Velasco**

Programa de Cáncer Hereditario.

Instituto Catalán de Oncología, IDIBELL de Barcelona

**Dr. Juan José Tellería Orriols**

Laboratorio de Pediatría (IBGM). Facultad de Medicina, Universidad de Valladolid

**D. José María Millán Salvador**

Unidad de Genética.

Hospital La Fe de Valencia

**Dra. Raluca Oancea Ionescu**

Análisis Clínicos. Hospital Clínico de San Carlos de Madrid

**D<sup>a</sup>. Belén Pérez González**

Biología Molecular. Universidad Autónoma de Madrid de Madrid

**D<sup>a</sup>. Diana Valverde Pérez**

Facultad de Biología. Bioquímica, Genética e Inmunología. Universidad de Vigo

## ORGANIZA



Asociación Española  
de Genética Humana

## LUGAR DE CELEBRACIÓN

Palacio de Congresos de Toledo "El Greco"

Venancio Gonzalez, 24

45001 Toledo

## COLABORADORES



## SECRETARÍA TÉCNICA



GESTIÓN DE CONGRESOS Y SOCIEDADES

TEL 932 212 242

barcelona@geyseco.es

www.geyseco.es

XIV

JORNADA DE ACTUALIZACIÓN EN  
GENÉTICA HUMANA

Asociación Española de  
Genética Humana

## GENÉTICA Y NEUROLOGÍA

TOLEDO

17 DE ABRIL DE 2020



| <b>VIERNES 17 DE ABRIL DE 2020</b> |  |
|------------------------------------|--|
| 09:00 - 09:15                      | Registro y Bienvenida  |
| 09:15 - 09:30                      | <b>DISCURSO INAUGURAL</b> (Autoridad Competente)   |
| 09:30 - 10:20                      | <b>SESIÓN PLENARIA</b>   |
|                                    | <b>Actualización en AME</b>  |
|                                    | Dr. Eduardo Fidel Tizzano, Hospital Vall d'Hebron de Barcelona                                       |
| 10:20 - 11:10                      | <b>La importancia de los datos clínicos durante el análisis de exoma en el paciente neurológico</b>  |
|                                    | Dr. Daniel Trujillano, Reference Laboratory de Barcelona   |
| 11:10 - 11:30                      | <b>Pausa Café</b>  |
|                                    | <b>1ª MESA: PATOLOGÍA NEUROLÓGICA PEDIÁTRICA</b>   |
| Moderadores:                       | Dr. Alfonso Verdú, Complejo Hospitalario de Toledo   |
|                                    | Dra. Claudia Toledo, Complejo Hospitalario de Toledo   |
| 11:30 - 12:00                      | <b>DM1 Congénita</b>   |
|                                    | Dra. Loreto Martorell, Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona  |
| 12:00 - 12:30                      | <b>Arquitectura Genética de los Trastornos del Espectro Autista</b>                                  |
|                                    | Dra. Sara Álvarez de Andrés  |
| 12:30 - 13:00                      | <b>Estudio Genético en Niños con Retraso del Desarrollo/Discapacidad Intelectual</b>                 |
|                                    | Dr. Enrique Galán Gómez. Complejo Hospitalario Universitario de Badajoz y Universidad de Extremadura |
| 13:00 - 13:30                      | <b>Encefalopatías Epilépticas</b>  |
|                                    | Dr. Javier García-Planells, Instituto de Medicina Genómica - IMEGEN de Valencia                      |
| 13:30 - 14:30                      | <b>ASAMBLEA AEGH</b>   |

|               |  |
|---------------|--|
| 14:30 - 15:30 | <b>Comida</b>  |
|               | <b>2ª MESA: PATOLOGÍA NEUROLÓGICA ADULTA</b>   |
| Moderadores:  | Dr. Carlos Marsal, Complejo Hospitalario de Toledo   |
|               | Dr. Carles de Diego, Complejo Hospitalario de Toledo   |
| 15:30 - 16:00 | <b>CRISPR en Enfermedades Neurológicas</b>   |
|               | Dr. Lluís Montoliu, CNB-CSIC de Madrid   |
| 16:00 - 16:30 | <b>Distrofia Facio-Escapulo-Humeral, una aproximación a la distrofia muscular más frecuente del adulto</b>         |
|               | Dra. Pilar Camaño, Biodonostia de San Sebastián  |
| 16:30 - 17:00 | <b>Conceptos Éticos en Enfermedades Neurológicas del Adulto</b>  |
|               | Dra. Carmen Ayuso, Fundación Jiménez Díaz de Madrid  |
| 17:00 - 17:30 | <b>Modificadores genéticos del fenotipo en la Enfermedad de Huntington y su implicación en la práctica clínica</b> |
|               | Dra. María Antonia Ramos, Complejo Hospitalario de Pamplona  |
| 17:30 - 18:00 | <b>Clinical WES in Neurodevelopmental Disorders</b>  |
|               | Dr. Jorge Pinto Basto, MD, CGC Genetics  |
| 18:00-18:15   | <b>CLAUSURA</b>  |