

III Jornada del Genoma Humano Patrimonio de la Humanidad (Unesco, 1997)

El 11 de noviembre de 1997 la Unesco aprueba en París la **Declaración Universal sobre el Patrimonio Genético de la Humanidad y los Derechos Humanos**, primer texto internacional que concilia libertad de investigación y protección de la humanidad.

Desde entonces son muchos los avances que se han conseguido en el campo de la Genética, la Genómica y en las tecnologías que posibilitan el estudio y diagnóstico de las patologías de base genética con el fin de poder acercarnos a la Medicina Genómica Personalizada. La tecnología de **Next Generation Sequencing (NGS)** es ya una herramienta de diagnóstico genético consolidada en la práctica clínica que tiene un especial impacto en el diagnóstico y en el desarrollo de abordajes terapéuticos de las enfermedades raras.

Este año, aprovechando la efeméride del 22º aniversario de la declaración del Genoma Humano como Patrimonio de la Humanidad, celebramos esta jornada donde podrá conocer más de cerca los avances en las aplicaciones de la **NGS** en el **ámbito clínico** y de **investigación traslacional (diagnóstico prenatal, caracterización molecular de tumores, edición genómica, etc.)**, las iniciativas de **integración de los estudios genómicos** de la red hospitalaria (**Proyecto CMAG del SERMAS, Red Raregenomics de la Comunidad de Madrid**), el taller de la **AEGH** y **FEDER** sobre Medicina de Precisión en el que se debatirá sobre el papel central que debe jugar el **trinomio paciente-genetista-especialista clínico**; el uso de la **inteligencia artificial y el BIG DATA** clínico para el correcto desarrollo de la **Medicina Genómica Personalizada en enfermedades raras** y su implantación en el SNS. También se mostrarán los avances que se están logrando en el desarrollo de **abordajes terapéuticos en distintas enfermedades raras**. Esperamos que la jornada sea de interés para los asistentes.

Boletín de inscripción

ENVIAR A:

jornadagenomahumano3@gmail.com

Nombre y apellidos, D.N.I, centro de trabajo, categoría profesional y correo electrónico.

FECHA LIMITE DE INSCRIPCIÓN: 12 de noviembre de 2019.

INSCRIPCIÓN: gratuita y limitada (hasta completar aforo).

III Jornada del Genoma Humano Patrimonio de la Humanidad (Unesco, 1997)

 Hospital Universitario
Ramón y Cajal

 instituto ramón y cajal
de investigación sanitaria **irycis**

22º Aniversario del Genoma Humano (1997-2019):

MEDICINA GENÓMICA PERSONALIZADA Y APROXIMACIONES TERAPÉUTICAS EN ENFERMEDADES Raras

Fecha: 13 de noviembre de 2019

Hora: 08:15-15:00

Lugar: Salón de Actos

Hospital Universitario Ramón y Cajal

Solicitada Acreditación a la Comisión de Formación Continuada de las Profesiones Sanitarias de la Comunidad de Madrid (SNS)

 feder
Asociación Española de Enfermedades Raras

 rare
genomics

 A
E
G
H
Asociación Española de Genética Humana

 ciberer
Centro de Investigación Biomédica en Red
Enfermedades Raras

 MINISTERIO DE ECONOMÍA, INDUSTRIA Y COMPETITIVIDAD

 Instituto de Salud Carlos III

Programa

8:15-8:45 **Registro**

8:45-9:00 **Bienvenida**

Dr. Agustín Utrilla. Director médico del Hospital Ramón y Cajal.

SESIÓN I

Modera: Dr. Ignacio del Castillo

9:00-9:30 Cribado prenatal no invasivo: 4 años de experiencia en el Hospital Ramón y Cajal.

Dra. Verónica Barca y Dra. Concepción Villalón. Servicio de Genética Hospital Ramón y Cajal-IRYCIS-RareGenomics-CIBERER-U728.

9:30-10:00 Aplicación de la NGS en la caracterización molecular del carcinoma endometroide de ovario.

Dr. José Palacios Calvo. Servicio Anatomía Patológica Hospital Ramón y Cajal-IRYCIS-CIBERONC (CB16/12/00316).

10:00-10:30 Red RareGenomics: una iniciativa integradora de los estudios genómicos en la Comunidad de Madrid

Dra. Belén Pérez y Dra. Carmen Ayuso. Unidad de Genética, Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares (CEDEM)-CIBERER-U746 / Dpto. Genética Hospital Universitario FJD (IIS-FJD-UAM)-CIBERER-U704. Grupo coordinador del consorcio RareGenomics.

10:30-11:00 Aproximaciones genómicas en Discapacidad Intelectual: Proyectos FEDER y RareGenomics

Dr. Pablo Lapunzina y Dra. María Palomares. Hospital Universitario La Paz-IIS-IdiPaz-RareGenomics-CIBERER-U753.

TALLER

11:00-11:30 Medicina de Precisión en Enfermedades Raras

Participan:

Presidenta Asociación Española de Genética Humana (AEGH)

Dra. Encarna Guillén

Comisión de Medicina Personalizada (COMEDPER) de la AEGH

Dra. Cristina Rodríguez-Antona

Dr. Angel Alonso Sánchez

Dra. María Isidoro-García

Dr. Miguel Angel Moreno Pelayo

Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER)

D. Santiago de la Riva. Vicepresidente FEDER

11:30-12:00 **Café**

SESION II

Modera: Dr. Miguel Angel Moreno Pelayo

12:00-12:30 Terapia Génica en pacientes con Anemia de Fanconi

Dra. Paula Río. División de Terapias Innovadoras en el Sistema Hematopoyético. CIEMAT/CIBERER-U710. Unidad Mixta de Terapias Avanzadas. CIEMAT/IIS Fundación Jiménez Díaz.

12:30-13:00 Terapias para las distrofias hereditarias de retina: una luz al final del túnel

Dr. Chema Millán y Dra. Regina Rodrigo. Biomedicina Molecular, Celular y Genómica-IIS La Fe-CIBERER-U755 / Fisiopatología de las enfermedades de la visión, CIPF.

13:00-13:30 Aproximaciones terapéuticas en la hipoacusia autosómica dominante DFNA50

Dr. Matías Morín y Dr. Miguel Angel Moreno. Servicio de Genética Hospital Ramón y Cajal-IRYCIS-RareGenomics-CIBERER-U728.

13:30-14:00 Nuevos modelos animales mediante edición genética para estudiar el papel de las regiones codificantes y no codificantes del genoma en las enfermedades raras

Dra. Almudena Fernández y Dr. Lluís Montoliu. Dpto. Biología Molecular y Celular. CNB-CSIC-CIBERER-U756.

14:00-14:30 Papel de la inteligencia artificial en la generación de conocimiento a partir del Big Data clínico.

Dr. Joaquín Dopazo. Area de Bioinformática Clínica, Fundación Progreso y Salud. CDCA, Hospital Virgen del Rocío de Sevilla. CIBERER-U715-BIER.

14:30-15:00 Proyecto CMAG: Centro Madrileño de Análisis Genómico (SERMAS)

Dra. María Luz de los Mártires Almingol. Directora General de Sistemas de Información y Equipamientos Sanitarios (DGSIES)-SERMAS.

Comité organizador

Servicio de Genética. Hospital Ramón y Cajal-IRYCIS-RareGenomics-CIBERER-U728

Coordinador: Dr. M.A. Moreno Pelayo.

Adjuntos a coordinación: Dr. Matías Morín, Dra. Patricia Fernández San José, Dr. Ignacio del Castillo.

Colabora:

