Conferencias Dia 1

Jueves 16 de abril

Genética clínica, fundamentos y estado actual

8:00 Registro

9:00 ACTO DE APERTURA
Domenica Taruscio, Directora del **Centro Nacional de Enfermedades Raras**, Italia

9:20 **Ceremonia inaugural**

10:00 "Genética clínica. Enfermedades genéticas, tipos de herencia, riesgo de ocurrencia y recurrencia"
Feliciano Ramos, Presidente electo de la **Sociedad Europea de Genética Humana** (ESHG). CIBERER GCV2

10:45 Coffee Break

11:15 "Implementación de la tecnología de secuenciación masiva al diagnóstico clínico de las enfermedades raras: efectividad y limitaciones"
Antoni Matilla Dueñas, Director de la Unidad de Neurogenética. Editor Jefe Sección de Genética "Cerebellum". Fundació **Instituto de Investigación Germans Trias y Pujol** (IGTP)

12:00 "Genética bioquímica. Metabolómica en el diagnóstico de las Enfermedades Genéticas"
Marisa Girós Instituto de Bioquímica Clínica. **Servei de Bioquímica i Genética Molecular**, CDB, Hospital Clínic. CIBERER U737

12:45 "Importancia de la clínica en el diagnóstico genético"
Antonio González Meneses, Responsable de la Unidad de Dismorfología del **Hospital Universitario Virgen del Rocío**

13:30 Almuerzo

14:45 **Mesa Redonda y Coloquio**

"Desarrollo de nuevas terapias (celulares, génicas y farmacológicas)"

Moderador: **Xavier Llòria**, Director Científico, **Actelion Pharmaceuticals España**
Daniel Bachiller, Jefe del Grupo de Desarrollo y Regeneración de la **Fundación Caubet-Cimera**
Fernando De Miguel Pedrero, Investigador Senior, Unidad de Biotecnología Celular del **Instituto de Salud Carlos III**
Gloria González-Aseguinolaza, directora del Programa de Terapia Génica y Regulación de la Expresión Génica del Centro de Investigación Médica Aplicada (CIMA) de la **Universidad de Navarra.**
Luisa María Botella, Investigadora Científica, Centro de Investigaciones Biológicas **(CIB)** CIBERER U707

16:15 "Propuestas de modelos, guías y redes de trabajo" Protocolo DICE-APER.
Miguel García Ribes, coordinador del Grupo de Trabajo de Genética Clínica y Enfermedades Raras de **SemFYC**

17:00 Coffee Break

17:30 **Mesa Redonda y Coloquio**

"Iniciativas actuales en enfermedades genéticas raras, cooperación internacional"

Moderador: **Ramaiah Muthyala**, Director adjunto del Centro de Desarrollo de Medicamentos Huérfanos de la **Universidad de Minnesota**. Presidente y CEO de The Indian organization for rare diseases **(I-ORD)**
Manuel Posada de la Paz, Director del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras. **Instituto de Salud Carlos III**. CIBERER U758
Domenica Taruscio, Directora del **Centro Nacional de Enfermedades Raras**, Italia
Emilio Roldán, Presidente de la Sociedad Latinoamericana de Investigaciones Médicas en Enfermedades Raras **(SLADIMER)**
Virginia Llera, Ex-Presidenta, International Conferences for Rare Diseases and Orphan Drugs **(ICORD)** y **Fundación GEISER**

21:30 Networking Dinner

Conferencias Dia 2

viernes 17 de abril

Consejo Genético

9:00
"Consejo Genético: realización del CG y su papel en el diagnóstico, prevención y tratamiento de enfermedades de base genética"
José Miguel García Sagredo, Presidente de la Asociación Europea de Citogenetistas **(ECA)**

9:45
"Prevención de enfermedades mendelianas mediante Estudio Genético de Portadores (CGT) y Diagnóstico Genético Preimplantatorio"
Julio Martín , Ph D. CGT Scientific Director, PGD Monogenic Senior Advisor. **IGENOMIX SL**

10:30
"Análisis en tríos para el diagnóstico de enfermedades mendelianas"
Sara Álvarez, Director Médico de **NIMGenetics**

11:15 coffee break

11:45 **Mesa Redonda y Coloquio**

"Consejo Genético y áreas Clínicas" Indicaciones de la consulta de CG, Importancia del CG en cáncer poro frecuente, Importancia del CG en EERR.

Moderador: **Beatriz Martínez Delgado**, Responsable de la Unidad de Genética Molecular del **Instituto de Salud Carlos III**
Jordi Rosell, Unidad de Genética **Hospital Universitari Son Espases**, Mallorca; AEGH. CIBERER GCV3
Enrique Galán, genetista del **Hospital Materno-Infantil Infanta Cristina** de Badajoz
Miguel Urioste, Investigador, **Centro Nacional de Investigaciones Oncológicas** (CNIO). CIBERER U706
Manuel Pérez-Alonso, Director del Instituto de Medicina Genómica (IMEGEN)

13:15 almuerzo

14:30
"Implicaciones éticas del consejo genético y de las pruebas genéticas"
Teresa Pampols, Presidente de la Comisión de ética de la **AEGH**

15:15
"Cribados Poblacionales. Cribado Neonatal"
Pedro Serrano, Responsable de las revisiones en cribado neonatal, **Servicio Canario de Salud**

16:00 coffee break

16:30 **Mesa Redonda y Coloquio**

"Necesidad de recursos en las estructuras sanitarias"

Pedro Valdivielso, Jefe de la Unidad de Medicina Interna del **Hospital Universitario "Virgen de la Victoria"** de Málaga
Patricia García Luna, Psicóloga Asociación Andaluza de Esclerosis Lateral Amiotrofica, Asociación Nacional para Problemas del Crecimiento.
Gema Esteban, Garrucha. Área de Gestión Sanitaria Norte de Almería Delegada de **FEDER** en Andalucía.
Alba Ancochea Díaz, Directora de la Federación Española de Enfermedades Raras. **FEDER**

18:00
"EspeRare, un modelo alternativo para abordar las enfermedades raras a través del rescate de fármacos y colaboraciones público-privadas"
Caroline Kant, Fundadora y Directora Ejecutiva de la **Fundación Esperare,** Suiza.

18:45
CEREMONIA DE CLAUSURA
Ramaiah Muthyala, Director adjunto del Centro de Desarrollo de Medicamentos Huérfanos de la Universidad de Minnesota. Presidente y CEO de The Indian organization for rare diseases (I-ORD)