

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

Implantación de la Secuenciación Masiva en la Práctica Clínica

El 11 de Noviembre de 1997 la Unesco aprueba en París la Declaración Universal sobre el Genoma Humano y los derechos humanos, 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 Personalizada, también denominada de Medicina de precisión. La tecnología de Next Generation Sequencing (NGS) se está abriendo camino y consolidándose como herramienta de diagnóstico en el campo clínico con una amplia gama de aplicaciones de cribado genético. Mientras que las técnicas tradicionales de diagnóstico tales como la PCR y la secuenciación Sanger seguirán siendo relevantes e importantes, muchas aplicaciones emergentes requieren la profundidad de información que solo la NGS puede ofrecer. El miércoles 11 de noviembre, aprovechando la efeméride de la declaración del **Genoma Humano como Patrimonio de la Humanidad** celebramos esta primera jornada donde podrá conocer más de cerca las aplicaciones de secuenciación masiva en el ámbito clínico. Se tratarán temas como la secuenciación y análisis bioinformático de datos en patologías de alta heterogeneidad genética. Mostraremos además algunos ejemplos de los beneficios que NGS aporta al laboratorio clínico. Todas las presentaciones serán en español y se proporcionará un descanso para tomar café. El evento tendrá lugar en el Salón de Actos del Hospital Universitario Ramón y Cajal, en Madrid. Esperamos contar con su presencia en esta jornada.

Fecha 11 Noviembre 2015

Lugar: Salón de Actos, Hospital Universitario Ramón y Cajal

Coordinador: Dr. Miguel Angel Moreno Pelayo. Servicio Genética RyC

08h00---08h30

Registro

08h30---08h45

Bienvenida

Dr. Agustín Utrilla

Director Médico del HRyC

08h45-----9h15

Aplicaciones de la Secuenciación Masiva en el Ámbito Clínico

Svetlana Nikic Senior Clinical Marketing Specialist, Illumina

9h15-----9h45

Implantación de la NGS en la práctica clínica: nuestra experiencia en el HRyC

Dr. Miguel Angel Moreno Pelayo

Coordinador Servicio Genética

Hospital Ramón y Cajal-IRYCIS

Jefe Grupo CIBERER-U728

9h45-----10h15

Aplicación de la NGS al diagnóstico molecular del Glaucoma y trastornos del polo anterior del ojo

Dra. Manuela Villamar

Servicio de Genética

Hospital Ramón y Cajal-IRYCIS

CIBERER-U728

10h15-----10h45

Café

10h45-----11h15

Descifrando las distrofias de retina: de la era Sanger a la NGS

Dra. Carmen Ayuso

Jefe de Servicio Genética-Fundación Jimenez Diaz

Jefa de Grupo CIBERER-U704

11h15-----11h45

La secuenciación masiva en práctica clínica: 2000 estudios de NGS

Dra. Elena Vallespin

Unidad de Genómica Estructural y Funcional-INGEMM

Hospital La Paz-IdiPaz

CIBERER-U753

11h45-----12h15

Aplicación de la secuenciación masiva al diagnóstico de las enfermedades Metabólicas hereditarias

Dra. Belen Pérez

Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares. Centro de Biología Molecular-CEDEM. Universidad Autonoma de Madrid.

Jefa de Grupo CIBERER-U746

12h15-----12h45

El CIBERER Spanish Exome Server y Spanex: soluciones bioinformáticas aplicadas a la medicina personalizada.

Dr. Joaquin Dopazo

Dpto. Genómica Computacional-Centro Investigación Príncipe Felipe (CIPF).

Jefe de Grupo CIBERER-U715-BIER

12h45-----13h15

Medicina de precisión: presente y futuro

Dr. Pablo Lapunzina Badía

Coordinador del INGEMM

Hospital La Paz-IdiPaz

Jefe Grupo CIBERER-U753

13h15-----13h30

Discusión y cierre