

## II 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 Personalizada, también denominada Medicina de precisión. La tecnología de **Next Generation Sequencing (NGS)** es ya una herramienta de diagnóstico genético consolidada en la práctica clínica y con un número creciente de aplicaciones emergentes que requieren la profundidad de información que sólo la NGS puede ofrecer. Por ejemplo, su uso está permitiendo eliminar paulatinamente pruebas invasivas, por ejemplo en el campo del diagnóstico prenatal, siendo sustituidas por el cribado de aneuploidias en sangre materna a partir de DNA fetal circulante (**NIPT**) o pudiendo realizar, a partir de este material, el diagnóstico molecular de patologías Mendelianas en fase prenatal (**NIPD**). También en el campo de edición genómica, mediante tecnología **CRISP-Cas9**, la NGS permite detectar de forma eficiente el mosaicismo alélico.

Este año, aprovechando la efeméride del 20º aniversario de la declaración del Genoma Humano como Patrimonio de la Humanidad, celebramos esta jornada donde podrá conocer más de cerca las aplicaciones emergentes de la **NGS** en el **ámbito clínico** y de **investigación traslacional (diagnóstico prenatal, biopsia líquida, edición genómica, etc.)**, su repercusión en la medicina personalizada y las acciones estratégicas que se están llevando a cabo para su implantación en el SNS. Esperamos que la jornada sea de interés para los asistentes.

### Boletín de inscripción

ENVIAR A:

[iijornadagenomahumano@gmail.com](mailto:iijornadagenomahumano@gmail.com)

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

FECHA LIMITE DE INSCRIPCIÓN: 24 de noviembre de 2017.  
INSCRIPCIÓN: gratuita y limitada (hasta completar aforo).

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



20º Aniversario del Genoma Humano (1997-2017):

### APLICACIONES EMERGENTES DE LA SECUENCIACIÓN MASIVA EN MEDICINA PERSONALIZADA E INVESTIGACIÓN TRASLACIONAL



Fecha: 28 de noviembre de 2017  
Hora: 08:15-14:30  
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)



FONDO EUROPEO DE DESARROLLO REGIONAL  
Una manera de hacer Europa  
FONDO SOCIAL EUROPEO  
El FSE invierte en tu futuro



# Programa

8:15-8:45 Registro

8:45-9:00 Bienvenida

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

## SESIÓN I

9:00-9:20 **Aplicación de NGS en la práctica clínica: experiencia del INGEMM con paneles de rutina clínica. ¿Qué es lo siguiente?**

*Dr. Julian Nevado.* Responsable de Genómica Estructural y Funcional y coordinador de calidad del INGEMM, Hospital Universitario La Paz de Madrid.

9:20-9:40 **Desarrollo y traslación clínica de pruebas de NGS en enfermedades raras mitocondriales y miopatías metabólicas.**

*Dr. Miguel Angel Martín Casanueva.* Servicio de Bioquímica Clínica. Laboratorio Enfermedades Mitocondriales/ Neurometabólicas. Jefe de sección Investigación Traslacional Instituto Investigación (i+12). Hospital 12 de Octubre. Jefe de grupo CIBERER-U723.

9:40-10:00 **Aplicación de la secuenciación masiva al cribado neonatal de enfermedades metabólicas hereditarias.**

*Dra. Belén Pérez.* Jefe de la Unidad de Genética en el Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares (CEDEM). Jefa de grupo CIBERER-U746.

10:00-10:20 **Aspectos éticos: NGS en la Medicina Genómica.**

*Dra. Carmen Ayuso.* Jefa de Servicio Genética-Fundación Jimenez Díaz de Madrid. Directora científica del IIS-FJD. Jefa de Grupo CIBERER-U704.

10:20-10:40 **Cribado prenatal no invasivo (NIPT) en el SNS.**

*Dr. Miguel Angel Moreno Pelayo.* Jefe de Servicio Genética Hospital Ramón y Cajal-IRYCIS de Madrid. Jefe de grupo CIBERER-U728.

10:40-11:00 **Implementation of the Non-Invasive Prenatal Diagnosis (NIPD) of monogenic diseases in a National Health Service.**

*Lucy Jenkins.* MD. Director & Consultant Clinical Scientist NE Thames Regional Genetics Laboratory. Barclay House Great Ormond Street Hospital for Children NHS Foundation Trust, UK.

11:00-11:20 **Mesa redonda (SESION I)**

11:20-11:50 **Café**

Colabora:



## SESION II

11:50-12:10 **Edición genómica basada en CRISP-Cas9.**

*Dr. Lluís Montoliu.* Dpto. Biología Molecular y celular (CNB-CSIC) de Madrid. Jefe grupo CIBERER-U756.

12:10-12:30 **Detección del mosaicismo alélico por NGS en experimentos de edición genómica.**

*Dr. Matías Morín.* Servicio de Genética Hospital Ramón y Cajal-IRYCIS de Madrid. CIBERER-U728.

12:30-12:50 **Desarrollo de un ensayo de NGS para la detección simultánea de mutaciones puntuales y alteraciones cromosómicas en pacientes con Sd. mielodisplásicos.**

*Dr. Alessandro Liquori.* Dpto. hematología. IIS-La Fe de Valencia

12:50-13:10 **Aplicación de la NGS en la caracterización molecular de tumores.**

*Dr. José Palacios Calvo.* Jefe de Servicio Anatomía Patológica Hospital Ramón y Cajal-IRYCIS de Madrid.

13:10-13:30 **Biopsia líquida: una realidad.**

*Dr. Damián García Olmo.* Jefe del Departamento de Cirugía. Fundación Jiménez Díaz de Madrid.

13:30-13:50 **Proyecto NAGEN: genoma de Navarra.**

*Dr. Angel Alonso Sánchez.* Grupo de investigación en Oncogenética y Cáncer hereditario. Servicio de Genética. Complejo Hospitalario de Navarra.

13:50-14:10 **Desarrollo de la Medicina de precisión en el Sistema Andaluz de Salud.**

*Dr. Joaquin Dopazo.* Director área de bioinformática clínica, Fundación Progreso y Salud. CDCA, Hospital Virgen del Rocío de Sevilla. Jefe de Grupo CIBERER-U715-BIER.

14:10-14:30 **Mesa redonda (SESION 2) y clausura.**

## *Comité organizador*

Servicio de Genética. Hospital Universitario Ramón y Cajal-IRYCIS

Coordinador: Dr. M.A. Moreno Pelayo.

Adjuntos a coordinación: Dr. Matías Morín y Dra. Patricia Fdez San José.