

### 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](mailto: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:**

