

## COMITÉ ORGANIZADOR

**Dr. Carles de Diego**

Jefe de Servicio de Genética. Complejo Hospitalario de Toledo

**Dra. Claudia Toledo Pacheco**

Servicio de Genética. Complejo Hospitalario de Toledo

**Dra. Marisol Mateo Guerrero**

Servicio de Genética. Complejo Hospitalario de Toledo

**Dra. Patrocinio Algara**

Servicio de Genética. Complejo Hospitalario de Toledo

**Dra. Elena Ruíz Ballesteros**

Servicio de Genética. Complejo Hospitalario de Toledo

**D. Pedro García Murillo**

Servicio de Genética. Complejo Hospitalario de Toledo

**Dª. Blanca Amez Manrique**

Servicio de Genética. Complejo Hospitalario de Toledo

## COMITÉ CIENTÍFICO - JUNTA DE AEGH

**D. Juan Cruz Cigudosa García**

NIMGenetics de Madrid

**Dra. Encarna Guillén Navarro**

Servicio de Pediatría.

Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca de Murcia

**Dª. Laura Valle Velasco**

Programa de Cáncer Hereditario.

Instituto Catalán de Oncología, IDIBELL de Barcelona

**Dr. Juan José Tellería Orriols**

Laboratorio de Pediatría (IBGM). Facultad de Medicina, Universidad de Valladolid

**D. José María Millán Salvador**

Unidad de Genética.

Hospital La Fe de Valencia

**Dra. Raluca Oancea Ionescu**

Análisis Clínicos. Hospital Clínico de San Carlos de Madrid

**Dª. Belén Pérez González**

Biología Molecular. Universidad Autónoma de Madrid

**Dª. Diana Valverde Pérez**

Facultad de Biología. Bioquímica, Genética e Inmunología. Universidad de Vigo

## ORGANIZA



Asociación Española  
de Genética Humana

## LUGAR DE CELEBRACIÓN

Palacio de Congresos de Toledo "El Greco"

Venancio Gonzalez, 24

45001 Toledo

## COLABORADOR ORO



## COLABORADORES



## SECRETARÍA TÉCNICA



TEL 932 212 242

barcelona@geyseco.es

www.geyseco.es

XIV

# JORNADA DE ACTUALIZACIÓN EN GENÉTICA HUMANA



Asociación Española de  
Genética Humana

## GENÉTICA Y NEUROLOGÍA

TOLEDO

17 DE ABRIL DE 2020



## VIERNES 17 DE ABRIL DE 2020

08:00 - 09:00	Registro y Bienvenida
09:00 - 09:30	<b>DISCURSO INAUGURAL</b> (Autoridad Competente)
09:30 - 10:30	<b>SESIÓN PLENARIA</b>
	<b>Actualización en AME</b>
	Dr. Eduardo Fidel Tizzano, Hospital Vall d'Hebron de Barcelona
<b>1ª MESA: PATOLOGÍA NEUROLÓGICA PEDIÁTRICA</b>	
	Moderadores
	Dr. Óscar García Campos, Complejo Hospitalario de Toledo
	Dra. Claudia Toledo, Complejo Hospitalario de Toledo
10:30 - 11:00	<b>DM1 Congénita</b>
	Dra. Loreto Martorell, Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona
11:00 - 11:30	<b>Arquitectura Genética de los Trastornos del Espectro Autista</b>
	Dra. Sara Álvarez de Andrés. NIMgenetics, Madrid
11:30 - 12:00	<b>Pausa Café</b>
12:00 - 12:30	<b>Estudio Genético en Niños con Retraso del Desarrollo/Discapacidad Intelectual</b>
	Dr. Enrique Galán Gómez. Complejo Hospitalario Universitario de Badajoz y Universidad de Extremadura
12:30 - 13:00	<b>Encefalopatías Epilépticas</b>
	Dr. Javier García-Planells, Rare Diseases Director, iGenomix de Valencia
13:00 - 14:00	<b>ASAMBLEA AEGH</b>
14:40 - 15:30	<b>Comida</b>

## 2ª MESA: PATOLOGÍA NEUROLÓGICA ADULTA

	Moderadores
	Dr. Carlos Marsal, Complejo Hospitalario de Toledo
	Dr. Carles de Diego, Complejo Hospitalario de Toledo
15:30 - 16:00	<b>Distrofia Facio-Escapulo-Humeral, una aproximación a la distrofia muscular más frecuente del adulto</b>
	Dra. Pilar Camaño, Biodonostia de San Sebastián
16:00 - 16:30	<b>Modificadores genéticos del fenotipo en la Enfermedad de Huntington y su implicación en la práctica clínica</b>
	Dra. María Antonia Ramos, Complejo Hospitalario de Pamplona
16:30 - 17:00	<b>Conceptos Éticos en Enfermedades Neurológicas del Adulto</b>
	Dra. Carmen Ayuso, Fundación Jiménez Díaz de Madrid
17:00 - 17:30	<b>CRISPR en Enfermedades Neurológicas</b>
	Dr. Lluís Montoliu, CNB-CSIC de Madrid
17:30-17:45	<b>CLAUSURA</b>