

REUNIÓN EXTRAORDINARIA MONOGRAFICA SOBRE GENÉTICA HUMANA

SOCIEDAD VALENCIANA DE NEUROPEDIATRÍA



Valencia, 2 de Octubre de 2015
de 16:00 a 20:15 horas
Colegio Oficial de Médicos de Valencia

INSCRIPCIÓN GRATUITA
limitado por orden de recepción al aforo de la sala

Remitir solicitudes a:
correspondencia@svanp.es

PROGRAMA

- 15:00 Bienvenida y refrigerio
- 16:00 **Nociones y principios básicos de la genética humana.**
Dr. Juan Cruz. Presidente Asociación de Genética Humana. **CNIO.**
- 16:25 Coloquio situación actual de las nuevas tecnologías en genética.
- 16:45 **Modelo explicativo de la secuenciación exómica masiva (NGS) y Paneles de Secuenciación Masiva en Epilepsias**
Dr. Javier García Planells. Presidente de la Asociación Española de Diagnóstico Prenatal. Instituto de Medicina Genómica. Valencia
- 17:10 **Secuenciación de exomas del paciente y de sus progenitores(estudio por tríos)**
Dra. Sara Álvarez. NIMGenetics. Madrid
- 17:35 Coloquio utilidad de la NGS.
- 17:55 DESCANSO (Pausa café)
- 18:20 **Casos clínicos resueltos con Arrays de CGH (Hibridación Genómica Comparada).**
Dr. Juan Cruz. Presidente Asociación de Genética Humana. **CNIO.**
- 18:45 **Casos clínicos resueltos con Arrays de SNPs/CNVs (Cambios de nucleótido/Variación en número de copias).**
Dra. Raquel Rodríguez López. Hospital General. Valencia
- 19:10 Coloquio Array CGH versus Array SNP/CNVs.
- 19:30 **Importancia de la valoración clínica en la consulta del neuropediatra como guía para el estudio genético.**
Dr. Antonio Pérez Aytés (Valencia)
- 19:55 Coloquio.
- 20:10 CONCLUSIONES Y CIERRE JORNADA.

