

II CONGRESO IBEROAMERICANO DE GENÉTICA MÉDICA Y MEDICINA GENÓMICA



XXIX CONGRESO AEGH

7 al 10 OCTUBRE, 2025
Murcia · España

I HACKATHON IBEROAMERICANO ÚNICAS
DE ENFERMEDADES Raras
NO DIAGNOSTICADAS

6 y 7 OCTUBRE

PROGRAMA



 **GEYSECO.es**
GESTIÓN DE CONGRESOS Y SOCIEDADES

SECRETARÍA TÉCNICA
TEL +34 932 212 242

www.geyseco.es/IIgeneticamurcia



Estimadas y estimados participantes:

El Comité Organizador tiene el gusto de invitarles al **II Congreso Iberoamericano de Genética Médica y Medicina Genómica**, que se celebrará del 7 al 10 de octubre de 2025 en Murcia, España.

Este congreso será una excelente oportunidad para reunirnos, actualizar conocimientos y conocer los últimos avances en el diagnóstico, manejo y tratamiento de enfermedades genéticas, con especial énfasis en las **enfermedades raras**. Contaremos con la participación de destacados ponentes de España, Portugal y diversos países de Latinoamérica, comprendiendo a más de 25 Sociedades Científicas y Asociaciones de Pacientes.

Durante el evento, se tratarán temas clave como los proyectos globales de salud pública en genómica, el acceso equitativo a estas tecnologías, la formación de profesionales de la salud en el siglo XXI y su impacto en la medicina. El programa incluirá cursos, mesas redondas, simposios y sesiones de presentaciones orales, fomentando la participación activa en distintos formatos.

El congreso estará precedido por un evento innovador: el **I Hackatón Iberoamericano ÚNICAS sobre enfermedades raras no diagnosticadas**, que brindará nuevas oportunidades de diagnóstico y esperanza a pacientes y sus familias.

En un entorno dinámico y enriquecedor, se generarán espacios únicos de **trabajo en red** para el intercambio de conocimientos y la creación de colaboraciones entre los asistentes.

Además, será una excelente ocasión para conocer la **Región de Murcia**, sus principales ciudades como **Murcia y Cartagena**, sus paisajes naturales como el **Mar Menor y Calblanque**, así como disfrutar de su clima, su gastronomía y la calidez de su gente.

Les esperamos con entusiasmo, seguros de que será un encuentro memorable.

Comité Organizador

I HACKATHON IBEROAMERICANO DE ENFERMEDADES RARAS NO DIAGNOSTICADAS

II CONGRESO IBEROAMERICANO DE GENÉTICA MÉDICA Y MEDICINA GENÓMICA XXIX CONGRESO AEGH

7 al 10 OCTUBRE, 2025
Murcia · España



ORGANIZAN

AEGH -Asociación Española de Genética Humana
ACMGen -Asociación Colombiana de Médicos Genetistas
ALIBER -Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras, Huérfanas o Poco Frecuentes
AMGH -Asociación Mexicana de Genética Humana
RELAGH -Red Latinoamericana de Genética Humana
CiberER -Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras
RIBEF -Red Iberoamericana de Farmacogenética y Farmacogenómica
SPGH -Sociedade Portuguesa de Genética Humana
SBGM -Associação Brasileira de Genética Médica e Genômica
A RD -Portugal, União das Associações das Doenças Raras de Portugal

COLABORAN

IFHGS -Federación Internacional de Sociedades de Genética Humana
FEDER -Federación Española de Enfermedades Raras



I HACKATHON IBEROAMERICANO ÚNICAS DE ENFERMEDADES RARAS NO DIAGNOSTICADAS



COMITÉ ORGANIZADOR

Presidente:

Encarna Guillen

AEGH - Asociación Española de Genética Humana

Ignacio Zarante

ACMGen - Asociación Colombiana de Médicos Genetistas

Alejandro Gaviño

AMGH - Asociación Mexicana de Genética Humana

Mariela Larrandaburu

IFHGS - Federación Internacional de Sociedades de Genética Humana

José Elías García Ortiz

RELAGH - Federación Internacional de Sociedades de Genética Humana

Adrián Llerena

RIBEF - Red Iberoamericana de Farmacogenética y Farmacogenómica

Pablo Lapunzina

CiberER - Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras

Juan Carrión

FEDER (Federación Española de Enfermedades Raras) y ALIBER (Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras, Huérfanas o Poco Frecuentes)

Sérgio Bernardo de Sousa

SPGH - Sociedade Portuguesa de Genética Humana

Ida Vanessa D. Schwartz

SBGM - Sociedade Brasileira de Genética Médica

Paulo Gonçalves

A RD-Portugal, União das Associações das Doenças Raras de Portugal

COMITÉ CIENTIFICO

Presidente:

Belén Pérez

AEGH - Asociación Española de Genética Humana

Maria Juliana Ballesta, Irene Valenzuela

AEGH - Asociación Española de Genética Humana

María Fernanda Acosta, Paola Paez

ACMGen - Asociación Colombiana de Médicos Genetistas

Zacil Vilchis, Julián Campos

AMGH - Asociación Mexicana de Genética Humana

Mariela Larrandaburu

IFHGS - Federación Internacional de Sociedades de Genética Humana

Alejandra Mampel, Rosa Andrea Pardo

RELAGH - Red Latinoamericana de Genética Humana

Enrique Terán, Martha Sosa-Macias

RIBEF - Red Iberoamericana de Farmacogenética y Farmacogenómica

José María Millán

CiberER. Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras

David Sánchez

FEDER (Federación Española de Enfermedades Raras) y ALIBER (Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras, Huérfanas o Poco Frecuentes)

Paula Jorge, Juliette Dupont

SPGH - Sociedade Portuguesa de Genética Humana

Salmo Raskin, Angelina Acosta

SBGM - Sociedade Brasileira de Genética Médica e Genómica

A RD-Portugal, União das Associações das Doenças Raras de Portugal

I HACKATHON IBEROAMERICANO DE ENFERMEDADES RARAS NO DIAGNOSTICADAS

II CONGRESO IBEROAMERICANO DE GENÉTICA MÉDICA Y MEDICINA GENÓMICA

XXIX CONGRESO AEGH

7 al 10 OCTUBRE, 2025
Murcia · España



	HACKATHON (Asistencia sólo por invitación)	HACKATHON (Asistencia sólo por invitación)	II CONGRESO
	6 OCTUBRE LUNES	7 OCTUBRE MARTES	7 OCTUBRE MARTES
08:00	HACKATHON	HACKATHON	10:00 Pre Congreso BÁSICO
19:00			
	II CONGRESO		
	6 OCTUBRE LUNES		
16:00	MESA PRECONGRESO Desde iberoamérica: compromiso, historia y construcción colectiva para plan de acción global en enferme- dades raras.		12:30 Almuerzo
18:00			14:00 Pre Congreso AVANZADO
			17:30 HACKATHON PLENARIA
			Presentación de resultados
			Clausura del Hackathon
			19:00 Conferencia Inaugural
			20:00 Cóctel de bienvenida

II CONGRESO IBEROAMERICANO DE GENÉTICA MÉDICA Y MEDICINA GENÓMICA					
	8 OCTUBRE MIÉRCOLES		9 OCTUBRE JUEVES		10 OCTUBRE VIERNES
08:00	Registro de asistentes				
08:45	Mesa 1 Políticas sanitarias de cribado en Iberoamérica	08:30	Simposium Limbus	08:30	Simposium Industria
10:15		09:30		09:30	
10:15	Inauguración oficial	9:30	Mesa 5 Importancia de los datos e Inteligencia artificial en genética	9:30	Mesa 8 Progresos y retos en terapias para enferme- dades genéticas (II)
11:00		11:00		11:00	
11:00	Café pausa	11:00	Café pausa	11:00	Café pausa
11:30	Visita a exposición	11:30	Visita a exposición	11:30	Visita a exposición
11:30	Mesa 2 Proyectos globales de investigación y asis- tencia en genómica	11:30	Mesa 6 Genética para todos: preparándonos para el futuro	11:30	Comunicaciones orales
13:00		13:00		13:00	
13:00	Almuerzo	13:00	Almuerzo	13:00	Conferencia de clausura
14:30	Visita a exposición	14:30	Visita a exposición	14:30	Final de Congreso
14:30	Mesa 3 Farmacogenética	14:30	Mesa 7 Progresos y retos en terapias para enferme- dades genéticas (I)		
16:00		16:30			
16:00	Mesa 4 Genética de poblacio- nes: De la diversidad genómica a la medici- na personalizada	16:30	Posters electrónicos		
17:30		17:30			
17:30	Comunicaciones orales		Fin de la Jornada		
19:30	Asamblea de socios AEGH	20:00	Cena del congreso		



PROGRAMA CIENTÍFICO

6 DE OCTUBRE 2025

16:00-18:00	MESA PRECONGRESO: DESDE IBEROAMÉRICA: COMPROMISO, HISTORIA Y CONSTRUCCIÓN COLECTIVA PARA PLAN DE ACCIÓN GLOBAL EN ENFERMEDADES RARAS.
16:00-16:50	MESA 1. Desde la genética y la medicina genómica Modera: Encarna Guillén . Presidenta AEGH - Fernando Santos . Asociación Española de Genética Clínica y Dismorfología - Ignacio Zarante . Asociación Colombiana de Médicos Genetistas - Alejandro Gaviño . Asociación Mexicana de Genética Humana - José Elías . Red Latinoamericana de Genética Humana - Mariela Larrandaburu . Federación Internacional de Sociedades de Genética Humana - Sergio Soussa . Sociedade Portuguesa de Genética Humana - Ida Vanessa . Sociedade Brasileira de Genética Médica - Adrián Llerena . Red Iberoamericana de Farmacogenética y Farmacogenómica
16:50-17:40	MESA 2. Desde el Movimiento Asociativo y los pacientes. Modera: Juan Carrión . Presidente de ALIBER y FEDER. - Elvira Vacas . Federación Española de Epilepsia (FEDE). España - Marta Bertone . Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes (FADE-POF). Argentina - Regina Prospero . Instituto Vidas Raras. Brasil - Luz Victoria Salazar . Asociación Colombiana de Pacientes de Depósito Lisosomal. ACOPEL - Jesús Navarro . Organización Mexicana de Enfermedades Raras. OMER México - Paulo Gonsalves . RD Portugal
17:45-18:00	LECTURA CONJUNTA DE LA DECLARACIÓN DE MURCIA PARA LA ACCIÓN GLOBAL EN ENFERMEDADES RARAS

7 DE OCTUBRE 2025

10:00-12:30	CURSO 1 (BÁSICO): CLAVES DEL PROCESO ASISTENCIAL EN MEDICINA GENÓMICA Conceptos básicos en genética y genómica. José Elías García . Presidente de la Red Latinoamericana de Genética Humana (RELAGH) Evaluación clínica, dismorfología y fenotipado HPO. Maria Juliana Ballesta-Martínez . Jefa Sección Genética Médica. Servicio de Pediatría. Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca. Murcia, España Toni Martínez-Monseny . Jefe de servicio de Genética Médica del Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona, España Asesoramiento genético en el entorno clínico en ER. Diana Salinas . Asesora Genética. Área de Genética Médica. Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona, España Importancia del Asesoramiento Genético Oncológico. Alejandra Mampel . Universidad Nacional de Cuyo. Vice Presidente de RELAHG. Argentina Aplicación de técnicas diagnósticas en la práctica médica con interpretación de análisis. Ignacio Zarante . Médico genetista. Presidente de la Asociación Colombiana de Médicos Genetistas. Director servicio de Genética del Hospital Universitario San Ignacio. Colombia
14:00-16:00	CURSO 2 (AVANZADO) TECNOLOGÍAS MÁS ALLÁ DEL EXOMA Y ESTRATEGIAS TERAPÉUTICAS Más allá del exoma: Tecnologías Genómicas y Multiómicas para Diagnóstico de Enfermedades Raras Belén Pérez . Centro de Diagnóstico de Enfermedades Metabólicas. Centro de Biología Molecular. CIBERER. IdiPAZ. Universidad Autónoma de Madrid, España Terapias de reemplazo, moléculas pequeñas y reposicionamiento. Ida Schwartz . Jefe de Clínicas de Errores Innatos del Metabolismo. Servicio de Genética Médica. Centro de Referencia para Enfermedades. Hospital de Clínicas de Porto Alegre, Brasil. Terapias avanzadas. Alessandra Magnani . Responsable de la Plataforma de Terapias Avanzadas. Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona, España Consideraciones bioéticas en la era genómica. Carmen Ayuso . Director del Instituto de Investigación Biomédica Fundación Jiménez Díaz (IIS-FJD, UAM). Jefe del Departamento de Genética Clínica. Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz y Hospitales Públicos QuirónSalud. Madrid, España

I HACKATHON IBEROAMERICANO DE ENFERMEDADES RARAS NO DIAGNOSTICADAS



17:30-18:30	SESIÓN PLENARIA DE CIERRE I HACKTHON
19:00-20:00	CONFERENCIA INAUGURAL  <p>De Mendel al riesgo poligénico: la revolución genómica en la medicina del siglo XXI Ángel Carracedo. Fundación de Medicina Xenómica-Servicio Gallego de Salud (SER-GAS). Universidad de Santiago de Compostela. España</p>
20:00	Cocktail de bienvenida

8 DE OCTUBRE 2025

08:45-10:15	MESA 1: POLÍTICAS SANITARIAS DE CRIBADO EN IBEROAMÉRICA  <p>Cribado Neonatal en Latinoamérica: Estado actual y desafíos futuros. Gustavo JC Borrajo. Director. Detección Errores Congénitos. Fundación Bioquímica Argentina. Argentina</p> <p>Situación actual de los Programas de Cribado Neonatal en España y Europa. Judit García-Villoria. Jefa Sección Errores Congénitos del Metabolismo-IBC. Servicio de Bioquímica y Genética Molecular. Centro de Diagnóstico Biomédico. Hospital Clínic de Barcelona. IDIBPAS. CIBERER. España</p> <p>Cribado neonatal genético. Mª Luz Couce. Directora Científica del Instituto de Investigación Sanitaria de Santiago de Compostela. Jefe de Servicio de Neonatología. Directora Unidad Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Metabólicas Congénitas. Catedrática de Pediatría. Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela. España</p> <p>Cribado de portadores. Clara Serra. Asesora genética del Hospital de la Santa Creu i Sant Pau de Barcelona. Past-president del European Board of Medical Genetics. España</p>
10:15-11:00	Inauguración oficial
11:00-11:30	Café-pausa - Visita exposición comercial
11:30-13:00	MESA 2: PROYECTOS GLOBALES DE INVESTIGACIÓN Y ASISTENCIA EN GENÓMICA <p>Infraestructura y estrategia CIBER. José María Millán. Investigador Principal del grupo de Biomedicina Molecular Celular y Genómica del Instituto de Investigación Sanitaria La Fe y Director Científico de CIBERER. España</p> <p>IMPACT genómica: casos sin diagnóstico en ER. Pablo Lapunzina. Jefe de Grupo de Investigación INGEMM, IdiPAZ. Hospital Universitario La Paz. Investigador Principal de CIBERER. España.</p> <p>Programa ÚNICAS. Encarna Guillen. Jefa Área de Genética. Directora Estratégica UNICAS. Hospital Sant Joan de Deu, Barcelona. Presidenta Asociación Española de Genética Humana (AEGH). España</p> <p>Genómica en México. Carmina Barberena-Jonas. Cinvestav. Centro de Investigación y Estudios Avanzados. México</p> <p>Genoma Brasil: Iniciativas brasileiras en genómica humana poblacional y el proyecto Genomas SUS. Eduardo Tarazona. Universidad Federal de Minas Gerais. Brasil</p>

I HACKATHON IBEROAMERICANO DE ENFERMEDADES RARAS NO DIAGNOSTICADAS

II CONGRESO IBEROAMERICANO DE GENÉTICA MÉDICA Y MEDICINA GENÓMICA

XXIX CONGRESO AEGH

7 al 10 OCTUBRE, 2025
Murcia · España



13:00-14:30 Comida- Visita exposición comercial

14:30-16:00 MESA 3: FARMACOGENÉTICA

Estado actual de la Implementación en España y Europa: EMA-AEMPS- y Cartera de Servicios del Sistema Nacional de Salud. Relevancia de la etnicidad.

Adrián LLerena. INUBE Instituto de Investigación Biosanitaria de Extremadura. Servicio Ex-tremeno de Salud. España

Etnicidad en poblaciones de Sudamérica una visión de la relevancia en Salud Pública. Ecuador.

Enrique Terán. Universidad San Francisco de Quito, Ecuador. Red RIBEF. Colegio de Ciencias de la Salud, Universidad San Francisco de Quito USFQ. Ecuador.

Relevancia de la etnicidad en poblaciones mexicanas.

Martha Sosa-Macias. Academia de Genómica. Laboratorio de Biología Molecular. CIIDIR Unidad Durango, Instituto Politécnico Nacional, México. Red RIBEF

16:00-17:30 MESA 4: GENÉTICA DE POBLACIONES: DE LA DIVERSIDAD GENÓMICA A LA MEDICINA PERSONALIZADA

Porfiria Aguda Intermittente en Murcia (España): Perfil Clínico y genético de un Efecto Fundador.

Maria Barreda. Facultativo especialista Análisis Clínicos. Sección Genética Médica. Servicio de Pediatría. Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca. Murcia, España

Genética de la demencia en América Latina: lecciones aprendidas RedLat.

Juliana Acosta-Urbe. Grupo Neurociencias de Antioquia. Universidad de Antioquia, Colombia. Instituto Investigación en Neurociencias. Universidad de California, Santa Barbara. EE. UU.

Cáncer gástrico en Portugal y Europa.

José García Pelaez. i3S/IPATIMUP. Portugal

Ancestría del pueblo Romani: en la salud y la enfermedad.

David Comas. Departamento de Medicina y Ciencias de la Vida, Instituto de Biología Evolutiva (CSIC-UPF), Universidad Pompeu Fabra. Barcelona, España

17:30-19:00 COMUNICACIONES ORALES

C-0068 EL ALARMANTE AUMENTO DE DEFECTOS CONGÉNITOS A EXPENSAS DE LAS CARDIOPATÍAS CONGÉNITAS: EL FENÓMENO DE LA PARADOJA DEL RIESGO MATERNO
Santiago Andrade Villamil; María Camila León; Adriana Guaca; Karen Sarmiento; Ignacio Zarante;

C-0159 ESTRATEGIA DE GENÓMICA FUNCIONAL PARA LA MEJORA DEL DIAGNÓSTICO DE ENFERMEDADES RARAS
Beatriz Morte; Francisca Diaz-Gonzalez; Alejandra Damián; Jordi Pijuan; Ana Guardia; Obdulia Sanchez-Ljarcio; Leila Maestro; Catarina Allegue ; Santiago Ramón-Maiquez; Franc-esc Palau; Karen E. Heath; Belén Pérez;

C-0186 DIVERSIDAD GENÉTICA POBLACIONAL EN TRES ENFERMEDADES RARAS EN ECUADOR: IMPLICACIONES PARA EL DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO DE LA FENILCETONURIA, LA ENFERMEDAD DE WILSON Y LA FIBROSIS QUÍSTICA
Vanessa Romero Aguilar; Martina Armas; Benjamin Arias-Almeida; Juan Carlos Pozo; Alberto Campodónico; Alissa Mendoza; Edison Haro; Alex Aguirre;

C-0105 PRIMER CASO DESCRITO DE SÍNDROME CORNELIA DE LANGE CLÁSICO EN UNA MUJER PORTADORA DE UNA VARIANTE MOSAICO EN SMC1A
Marta Gil-Salvador; Laura Trujillano; Cristina Lucia-Campos; Julia Del Rincón; Pilar Pamplo-na; María Arnedo; Beatriz Puisac; Iñigo Marcos-Alcalde; Paulino Gómez-Puertas; Feliciano J. Ramos; Juan Pié; Ana Latorre Pellicer;

C-0154 ESTUDIO DEL CONOCIMIENTO DE LA SOCIEDAD SOBRE EL ASESORAMIENTO GENÉTICO EN CÁNCER
Raquel Muñoz Arjona;

C-0144 HAPLÓTIPO PARTILHADO E EFEITO FUNDADOR DA VARIANTE P.ALA1035VAL NA DOENÇA DE NIEMANN-PICK TIPO C1 EM PACIENTES BRASILEIROS E PORTUGUESES
Tatiane Grazieli Hammerschmidt; Ana Paula Alegretti*; Isaura Ribeiro; Márcia Polese-Bon-atto; Hugo Bock; Maria Luiza Saraiva-Pereira; Dulce Quelha; Roberto Giugliani; Marisa En-carnação; Sandra Alves*; Carmen Regla Vargas*;*

C-0023 NUEVA ENTIDAD GENÉTICA ASOCIADA A PODOCITOPATÍA PRIMARIA IDENTIFI-CADA EN UNA COHORTE ESPAÑOLA. HAPLOINSUFICIENCIA DE PODXL José María García-Aznar Navajas; Lara Besada Cerecedo; Inmaculada Perea Sánchez; Cristina Castro; Michal Cervienka; Milagros Sierra Carpio;

C-0048 IMPACT- GENÓMICA: TRANSLACIÓN A LA PRÁCTICA CLÍNICA EN CÁNCER HE-REDITARIO
Mireia Ramos-Muntada; Patricia Prada; Guillem Torcal; Mercedes Robledo; Clara Ruiz-Pon-te; Jordi Surrallés; Conxi Lázaro; Ángel Carracedo; Gabriel Capellá;

19:30 ASAMBLEA DE SOCIOS AEGH



9 DE OCTUBRE 2025

08:30-09:30	<p>SIMPOSIUM</p> <p>El futuro ya está aquí: aplicación de la secuenciación de lectura larga y la inteligencia artificial en el diagnóstico clínico</p>  <p>Introducción al software varvis®: Una herramienta sencilla pero poderosa para el análisis de NGS Moderator: Ana De las Peñas. Limbus Medical Technologies GmbH.</p> <p>All for one and one for all: How the varvis® platform facilitates the analysis of complex long-read data Irene Patric. Limbus Medical Technologies GmbH</p> <p>Todo depende del algoritmo con el que se mire: Cómo la inteligencia artificial transformará la genómica clínica Dr. Rocío Acuña. Nostos Genomics GmbH.</p>
09:30-11:00	<p>MESA 5: IMPORTANCIA DE LOS DATOS E INTELIGENCIA ARTIFICIAL EN GENÉTICA</p> <p>La utilización de los datos al servicio de la medicina personalizada, en diagnóstico y tratamiento. Fátima Al-Shahrouh. Jefa de la Unidad de Bioinformática Centro Nacional de Investigaciones Oncológicas (CNIO). España</p> <p>Herramientas de IA en la práctica médica. Ignacio Zarante. Médico genetista. Director del Instituto de Genética Humana de la Facultad de Medicina de la Pontificia Universidad Javeriana. Presidente de la Asociación Colombiana de Médicos Genetistas. Director servicio de Genética del Hospital Universitario San Ignacio. Colombia</p> <p>Transformación digital y gestión del cambio de los sistemas sanitarios. Yolima Cossio. Directora de Estrategia Digital y Datos. Hospital Sant Joan de Deu. Barcelona, España</p> <p>Lecciones aprendidas implantando un sistema de diagnóstico usando IA. Julián Isla. Director, Fundación 29. Miembro del Comité de Medicamentos Huérfanos de la EMA. España</p>
11:00-11:30	Café-pausa - Visita exposición comercial
11:30-13:00	MESA 6: GENÉTICA PARA TODOS: PREPARÁNDONOS PARA EL FUTURO

Nuevas fronteras en medicina genómica: adaptando las directrices de la OMS para el futuro de la Salud.

Mariela Larrandaburu. Médica genetista. Directora del Programa de Enfermedades Raras y Anomalías Congénitas del Ministerio de Salud Pública. Presidenta de la Federación Internacional de Sociedades de Genética Humana (IFHGS).

Ética y equidad en las aplicaciones de la medicina genómica.

Víctor Penchaszadeh. Director Posgrado de Genética, Derechos Humanos y Sociedad. Universidad Nacional de Tres de Febrero. Argentina.

Ciencia que Sorprende: Genética Divertida para Entender las Enfermedades Raras en familia.

Zaacil Ha Vilchis. Médica Genetista. Profesora e Investigadora Universidad Anáhuac Mérida. Secretaria de la Asociación Mexicana de Genética Humana. México

Papel de los pacientes en las políticas de Salud.

Juan Carrión Tudela. Presidente de la Federación Española de Enfermedades Raras FEDER y de la Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras ALIBER

13:00-14:30 Comida- Visita exposición comercial

14:30-16:30 MESA 7: PROGRESOS Y RETOS EN TERAPIAS PARA ENFERMEDADES GENÉTICAS (I)

Mucopolisacaridosis.

José Elías García. Presidente de la Red Latinoamericana de Genética Humana (RELAGH)

Avances recientes en el diagnóstico y tratamiento de las enfermedades lisosomales.

Roberto Giugliani. Profesor Titular de Genética de la Universidad Federal de Rio Grande do Sul. Jefe del Área de Enfermedades Raras en Dasa Genómica y Director Ejecutivo de Casa dos Raros. Brasil

Resultados de la aplicación clínica de terapias para AME.

Alejandro Gaviño. Presidente de la Asociación Mexicana de Genética Humana (AMGH)
Eduardo Tizzano. Grupo de Investigación en Genética Médica, Vall d'Hebron Instituto de Investigación (VHIR). Departamento de Genética Clínica y Molecular, Hospital Universitari Vall d'Hebron. Barcelona, España

Terapias para la acondroplasia y otras displasias esqueléticas.

Sergio Sousa. Médico genetista. Servicio de Genética Médica, Hospital Pediátrico, ULS de Coimbra, Portugal. Coordinador del equipo multidisciplinario de displasias óseas (ERN-BOND-CHUC). Presidente de la Sociedad Portuguesa de Genética Humana. Portugal

16:30-17:30 POSTERS ELECTRÓNICOS

20:00 Cena del congreso



10 DE OCTUBRE 2025

09:30-11:00 MESA 8: PROGRESOS Y RETOS EN TERAPIAS PARA ENFERMEDADES GENÉTICAS (II)

Terapia génica anemia de Fanconi y posibilidades de ampliación a otras patologías.

Paula del Rio. CIEMAT /CIBERER /IIS-FJD, UAM

Situación y revisión de edición génica.

Luis Montoliu. Investigador científico del CSIC y del CIBER de Enfermedades Raras (CIBERER), Vicedirector del Centro Nacional de Biotecnología (CNB). Madrid, España

Avances terapéuticos en la leucodistrofia metacromática

Terapia génica: éxitos, fracasos y el caso de la enfermedad de Machado-Joseph.

Luis Pereira de Almeida. Center for Neuroscience and Cell Biology. Faculty of Pharmacy. CIBB; GeneT. Portugal

11:00-11:30 Café-pausa - Visita exposición comercial

11:30-13:00 COMUNICACIONES ORALES

C-0024 AMPLIACIÓN DEL ESPECTRO MUTACIONAL EN ENFERMEDADES METABÓLICAS HEREDITARIAS MEDIANTE SECUENCIACIÓN DE LECTURAS LARGAS Y ANÁLISIS TRANSCRIPTÓMICO

Abdulia Sánchez Lijarcio; Alejandro Soriano-Sexto; Fátima Leal; Rosa Navarrete; Magdalena Ugarte; Pilar Rodríguez-Pombo; Belén Pérez;

C-0026 TÉCNICAS MOLECULARES PARA O RASTREIO NEONATAL DA ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL

Renata Oliveira;

C-0079 ABORDAJE DIAGNÓSTICO EN ADULTOS CON EPILEPSIA: EXPERIENCIA DE UN CENTRO TERCIARIO DE GENÉTICA CLÍNICA DURANTE 10 AÑOS

Claudio Catalli; María Ines Escalza Cortina; Isabel Llano Rivas; Pablo De Ceballos Cerrajería; Ainhoa Marinas Alejo; Marta Agundez Sarasola; Blanca Gener Querol;

C-0086 SÍNDROME DE MOWAT-WILSON EN ESPAÑA: CARACTERIZACIÓN GENOTÍPICA Y FENOTÍPICA DE 36 PACIENTES CON DIAGNÓSTICO MOLECULAR. *Rubén Cabrera Beyrouti; Adolfo Aracil Marco; Fernando Santos Simarro; José Ramón Fernández Fructuoso; José Manuel Caballero Caballero; Vanesa López González; Diana Nury Jiménez Rodríguez; Raúl Figueroba Moreno; Carmen Martínez Ferrández; Daniel Doval Calvo; Patricia Andreo Lillo; Francisco Carratalá Marco; Juan David González Rodríguez; Ana Lorente Nicolás; Elena Vera Romero;*

C-0112 RENDIMIENTO DEL DIAGNÓSTICO GENÉTICO DE TEA/AUTISMO: FRECUENCIA DE ETIOLOGÍA GENÉTICA

Juan Pelegrín Sánchez Marín; Nuria Padilla Apuntate; Estrella Gutiérrez Romero; Elena Gil González; Silvia Izquierdo Álvarez; Amparo López Lafuente; Ricardo González Tarancón; María Dolores Miramar Gallart; Naiara Romero Sánchez; María Santamaría González; Jose Carlos Sánchez Torres; Jose Luis Peña Segura; Lorena Monge Galindo; Pilar Abenia Usón;

C-0152 RELEVANCIA DE IMPACT-GENÓMICA Y PROGRAMAS DE ENFERMEDADES NO DIAGNOSTICADAS EN EL DESCUBRIMIENTO DE NUEVOS SÍNDROMES: GENES RNUS Y TRASTORNOS DEL NEURODESARROLLO

Esther Nieto Molina; Marta Sevilla Porras; Alejandra Damián Verde; Zahara Medina Calzada; Noemí Toro Barrios; Emma Soengas Gonda; María Barreda Sánchez; Cinta Navarro Moreno; Verónica Martos Gago; June Corcuera Tejada; Marcela Mena Orquera; Ángel Carracedo; Pablo Lapunzina; Beatriz Morte Molina; Luis Pérez Jurado;

13:00-14:30 CONFERENCIA CLAUSURA

Terapia SMN.

Adrian Krainer. St. Giles Foundation Professor. Cold Spring Harbor Laboratory. CSHL Cancer Center. Cold Spring Harbor, NY



INFORMACIÓN GENERAL

FECHAS

6 y 7 de octubre: 1er Hackathon Iberoamericano Únicas de enfermedades raras no diagnosticadas
7, 8, 9 y 10 de octubre: II Congreso Interamericano de genética Médica y Medicina Genómica



SEDE

Auditorio y Centro de Congresos "Víctor Villegas"
Av. Primero de Mayo s/n,
30006 Murcia (España)



COMUNICACIONES ORALES O PÓSTERS

Se podrán enviar trabajos hasta el 30 de junio de 2025 y se realizará a través del sistema online (no se admitirán resúmenes remitidos por email)

Se puede consultar la normativa completa en la web: <https://www.geyseco.es/lgeneticamurcia/>



SECRETARÍA TÉCNICA



TEL 93 221 22 42

barcelona@geyseco.es

www.geyseco.es



CUOTAS DE INSCRIPCIÓN CONGRESO



	Hasta el 8/9/25	Desde el 8/9/25
*INSCRIPCIÓN PRESENCIAL (7, 8, 9 y 10 de octubre)		
Presencial Socio AEGH y Sociedades Organizadoras	300€	400€
Presencial No Socios	500€	600€
Presencial Estudiantes	100€	150€
CUOTA ADICIONAL QUE SE PUEDE AÑADIR (7 DE OCTUBRE)		
1 curso pre-congreso presencial (básico o avanzado)	30€	
2 cursos pre-congreso presencial	50€	
**INSCRIPCIÓN VIRTUAL (7, 8, 9 y 10 de octubre)		
Inscripción Virtual Congreso	150€	
Inscripción Virtual Congreso (Países de Latinoamérica)	75€	
SÓLO INSCRIPCIÓN TALLERES PRECONGRESO (7 de octubre)		
1 curso pre-congreso presencial (básico o avanzado)	50€	
1 curso pre-congreso presencial (básico o avanzado) estudiantes	30€	
2 cursos pre-congreso presencial	70€	
2 cursos pre-congreso presencial estudiantes	50€	

21% IVA INCLUIDO

* Cuota presencial Congreso: La cuota de inscripción incluye la documentación oficial del Congreso, la asistencia a la Inauguración y todas las sesiones del Congreso, cóctel de bienvenida, los cafés-pausa y los almuerzos de trabajo. Para acceder a las sesiones científicas es imprescindible disponer de la acreditación que se entregará con la documentación.

** Inscripción virtual: cuota pensada para personas residentes en Latinoamérica (sin comunicaciones presentadas) o personas con dificultades para desplazarse a Murcia. Cuota de inscripción NO VÁLIDA para personas con comunicaciones (ni orales ni pósters). Las personas que tengan comunicaciones deben inscribirse con la cuota normal del congreso). Las sesiones serán grabadas y podrán visualizarse también en diferido por un periodo de 1 mes después del Congreso. Fecha límite de inscripción: 1 de octubre.

Las inscripciones deben realizarse preferiblemente desde la web, donde pueden consultarse las diferentes cuotas, datos para el ingreso y condiciones de cancelación.

En caso de grupos o cualquier asunto relacionado con la inscripción y/o el alojamiento, pueden ponerse en contacto con la Secretaría Técnica a través del correo electrónico inscripciones@geyseco.es o del teléfono +34 93 221 22 42

I HACKATHON IBEROAMERICANO DE ENFERMEDADES RARAS NO DIAGNOSTICADAS

COLABORADORES

DIAMANTE



PLATINO



ORO



COLABORADORES

