

## Jornada Workshop sobre Secuenciación Masiva en la Práctica Clínica

17 de diciembre de 2019

Aula Magna – Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz

9:00 - 9:30 Registro y Bienvenida

Introducción.

9:30 - 9:45 Secuenciación masiva: Visión desde un Servicio de Genética Hospitalaria.

Dra. Carmen Ayuso

Neurodesarrollo y Discapacidad Intelectual.

9:45 - 9:55 Indicaciones actuales. Dra. Isabel Lorda.

9:55 - 10:25 Aplicaciones y Resultados de la NGS. Dra. Berta Almoguera

10:25- 10:35 Discusión y preguntas

Enfermedades Oftalmogénéticas.

10:35 - 10:45 Cambio actual en el Algoritmo diagnóstico. Dra. Fiona Blanco-Kelly

10:45 - 11:15 Aplicaciones y Resultados de la NGS. Dra. Almudena Ávila.

11:15- 11:25 Discusión y preguntas

11:25 -11:55 - DESCANSO - CAFÉ

Diagnostico Prenatal en la era de la Secuenciación Masiva.

11: 55- 12:05 Evolución en el DP desde la NGS. Dra. Marta Rodríguez de Alba.

12:05 - 12:35 Aplicaciones y Resultados de la NGS. El cambio de paradigma en las Displasias Oseas. Dra. M<sup>a</sup> José Trujillo Tiebas.

12:35- 12:45 Discusión y preguntas

12:45 - 13:15 Servicios de Bioinformatica de Sophia Genetics

Dr. Javier Botet Rodríguez

13:15 - 13:30 Discusión y preguntas

13.30 - 14.00 Discusión general y conclusiones