

Simposio Internacional
Enfermedades raras y
dismorfología

*International Symposium
Rare Diseases and Dysmorphology*

Madrid, 4 y 5 de junio de 2012
June 4-5, 2012



INTRODUCCIÓN

La Genética Clínica en la era de la secuenciación masiva (NGS) se ha convertido en una realidad. Es el momento de hacer la pregunta si esta tecnología va a cambiar la forma en que se enfoque la Genética y Dismorfología Clínica. De varias maneras, la tecnología NGS permitirá que todos los genes relevantes de un grupo de patologías pueda ser analizado en profundidad en un solo experimento. Actualmente, el costo de los insumos para la secuenciación de alrededor de 100 genes en un solo experimento es de unos 1,000 a 2,000 euros y podemos esperar que esos costos vayan a reducirse al menos un 50% en los próximos dos años. Todo esto significa que pronto llegará a ser una realidad contar con paneles de 50 a 150 genes para muchas situaciones clínicas (distrofia muscular, enfermedades neurodegenerativas, ceguera, sordera, cardiopatías, síndrome de QT largo, Noonan y condiciones relacionadas, etc.). Esto en gran medida sustituirá a la prueba de un solo gen, o de varios genes como ya es clásico con la secuenciación Sanger. El impacto será múltiple: las pruebas de diagnóstico genéticas serán tal vez la primera prueba del proceso de diagnóstico en muchas situaciones clínicas. Cuando un paciente es atendido en la consulta de genética clínica, la petición de análisis de un exoma o de un panel de varios genes ya se podría hacer en el momento que se ve al paciente en su primera visita. Lo cual significa que los genetistas clínicos deben estar

involucrados en el proceso de diagnóstico desde el principio. Este es un argumento que esgrimimos los genetistas clínicos y que hará mucho más relevante nuestro trabajo. Las habilidades de diagnóstico clínico (en dismorfología, y genética clínica) serán cada vez más importantes. Los genes y la comprensión de sus funciones en términos biológicos se convierten en una habilidad crítica para los genetistas clínicos. Numerosos pacientes serán diagnosticados con nuevos trastornos genéticos. Esto requiere a los genetistas participar y quizás organizar clínicas especializadas para el inmenso número de enfermedades raras de base genética ya conocidas. Los genetistas deben desarrollar habilidades que les permitan sentirse cómodos en su papel como expertos en un subconjunto de estas condiciones muy raras. Deberíamos considerar crear clínicas de servicios para los pacientes que se ocupen de los hallazgos en los análisis de exomas que solicitarán los genetistas clínicos y dismorfólogos. Esto bien puede ser en forma de consultas de todo tipo en lugar de consultas formales, pero siempre con el asesoramiento de por medio. El elemento de orientación de la genética clínica se mantiene esencialmente sin cambios.

Por lo tanto, este simposio tiene como objetivo discutir la nueva “dismorfología” a la luz de las “nuevas tecnologías” en base a la enorme experiencia de los ponentes en cada uno de los temas. Habrá conferencias sobre las cardiopatías congénitas, síndromes de sobrecrecimiento, las displasias óseas, sordera, trastornos endocrinos genéticos, reordenamientos genómicos y malformaciones congénitas. El taller está orientado y diseñado para un público más amplio, los genetistas clínicos, pediatras, ginecólogos, etc.

INTRODUCTION

This symposium will be focuses in Clinical Genetics and Dysmorphology. Clinical Genetics in the era of Next Generation Sequencing (NGS) has become a reality, it is time to ask the question whether this technology will change the way we practice genetics and Dysmorphology in the clinic. In several ways NGS technology will allow all relevant genes for a clinical question or problem to be analysed in depth in a single experiment. Currently the cost of consumables for sequencing up to 100 genes in a single experiment is about 1000 Euro and we may expect that such costs should be reduced by at least 1000% over the next 2 years. All of this means that it will soon be realistic to test panels of 50-150 genes for many clinical situations (muscular dystrophy; neurodegenerative disorders; blindness, deafness, cardiomyopathies; long QT syndrome; Noonan and related conditions, etc). This will largely replace the testing of single genes, or of several genes in succession as is now customary. The impact of this will be manifold: diagnostic testing of genes will move to the front end of the diagnostic process in many clinical situations. When a patient is seen in the outpatient clinic, an exome may already be done by the time the patient is seen for the first visit. This means that clinical geneticists should themselves aim to be involved in the diagnostic process from the start. This argues for multidisciplinary diagnostic clinics. Clinical diagnostic skills (in dysmorphology, or other) will become increasingly important. Understanding genes and their functions in terms

of the human organism becomes a critical skill for clinical geneticists. Numerous patients will be diagnosed with unique (new) genetic conditions. Note that this is already happening for copy number variation. This calls for geneticists to participate and perhaps organize specialist clinics for (very) rare diseases. Geneticists should develop skills that allow them to feel comfortable in their role as the ultimate expert on a subset of these very rare conditions. Clinical geneticists should consider setting up services for the public that deal with incidental and minor findings on exome analysis. This may well be in the shape of “electronic” consults rather than of formal outpatient clinics. The counselling element of clinical genetics remains essentially unchanged.

Thus, this symposium aims to discuss the new “dysmorphology” in light of the “new technologies” and with topics of what the speakers “know best”. There will be lectures on congenital heart diseases, overgrowth syndromes, bone dysplasias, deafness, endocrine genetic disorders, genomic disorders and congenital malformations. The workshop is orientated and designed to a wide audience, from clinical geneticists, paediatricians, gynecologists, etc.

PROGRAMA CIENTÍFICO

SCIENTIFIC PROGRAM

SEDE / VENUE

Salón de Actos
Fundación Ramón Areces

COORDINADOR / COORDINATOR:

Pablo Lapunzina

CIBERER-Centro de Investigación Biomédica en Red de
Enfermedades Raras.
Instituto de Salud Carlos III. Madrid.

Lunes / Monday, 4

9.30 h **Bienvenida**
Welcome words

PRIMERA SESIÓN. ENFERMEDADES ENDOCRINAS Y DISPLASIAS ESQUELÉTICAS

*FIRST SESSION. ENDOCRINE DISORDERS
AND SKELETAL DYSPLASIAS*

9.45 h **Síndrome de Ellis-van Creveld**
Ellis-van Creveld syndrome

Víctor Ruiz Pérez
IIB-CIBERER. Madrid.

10.30 h **Las osteocondromatosis**
The osteochondromatosis

Daniel Grinberg
CIBERER-Universidad Autónoma de
Barcelona.

11.15 h **El rol del gen SHOX en el crecimiento
y las displasias esqueléticas**
*The role of SHOX in growth and
skeletal dysplasias*

Karen Heath
INGEMM-CIBERER. Madrid.

- 12.00 h** **Descanso / Break**
- 12.30 h** **Las alteraciones de la hormona tiroidea en las enfermedades sindrómicas: una clave para el diagnóstico molecular**
Thyroid hormone abnormalities in syndromic diseases: a clue for molecular diagnosis
José Carlos Moreno
INGEMM-CIBERER. Madrid.
- 13.15 h** **Análisis genético de la deficiencia primaria de IGF-I en el déficit de crecimiento postnatal**
Genetic analysis of primary IGF-I deficiency in postnatal growth deficit
Ángel Campos
INGEMM-CIBERER. Madrid.
- 14.00 h** **Descanso / Break**

SEGUNDA SESIÓN. ENFERMEDADES VASCULARES Y DEL CORAZÓN

SECOND SESSION. HEART AND VASCULAR DISORDERS

- 16.00 h** **Genética de las cardiopatías congénitas**
Genetics of congenital heart defects
Bruno Dallapicolla
Ospedale Bambino Gesù. Roma. Italia
- 16.45 h** **El síndrome de delección 22q11.2**
The 22q11.2 deletion syndrome
Gabriela Obregón
Hospital Garrahan. Buenos Aires.
Argentina.
- 17.30 h** **El síndrome de Osler-Weber-Rendu**
Osler-Weber-Rendu syndrome
Roberto Zarrabeitia
CIBERER. Santander

Martes / Tuesday, 5

**TERCERA SESIÓN. ENFERMEDADES GENÉTICAS
Y GENÓMICAS, Y MALFORMACIONES
CONGÉNITAS**

*THIRD SESSION. GENOMIC DISORDERS,
GENETIC DISEASES AND CONGENITAL
MALFORMATIONS*

9.30 h Síndrome de Williams

Williams syndrome

Luis Pérez Jurado
Universidad Pompeu Fabra. CIBERER.
Barcelona.

10.15 h Síndrome de C. de Lange

De Lange syndrome

Feliciano Ramos
Universidad de Zaragoza.

11.00 h Las RASopatías

RASopathies

Karen Gripp
A.I. duPont Hospital for Children.
Wilmington, Delaware. EE.UU.

11.45 h Descanso / Break

**12.15 h Descifrando las bases moleculares de
la sordera sindrómica: nuestra
experiencia en los síndromes de BOR,
Stickler y LAAM**

*Deciphering the molecular bases
of syndromic deafness: our experience
in Branchio-oto-renal (BOR), Stickler
and LAMM syndromes*

Miguel Ángel Moreno
Hospital Universitario Ramón y Cajal.
CIBERER. Madrid.

- 13.00 h** **Los síndromes de sobrecrecimiento**
Overgrowth syndromes
Pablo Lapunzina
INGEMM-CIBERER. Madrid.
- 14.00 h** **Descanso / Break**
- 16.00 h** **Macrocefalia. Bases moleculares y enfermedades relacionadas**
Macrocephaly: molecular basis and related diseases
Julián Nevado
INGEMM-CIBERER. Madrid.
- 16.45 h** **Formas sindrómicas de los defectos de reducción de miembros**
Syndromic forms of limb reduction defects
Mohnish Suri
Nottingham University Hospitals.
Nottingham. Reino Unido.
- 17.30 h** **Anomalías congénitas muy raras: epidemiología clínica y factores de riesgo**
Very Rare Congenital Anomalies: Clinical Epidemiology and Risk Factors
Eduardo E. Castilla
ECLAMC. Río de Janeiro. Brasil.
- 18.15 h** **Clausura / Closure**
Pablo Lapunzina

El Simposio se realizará con interpretación simultánea

Throughout the Symposium there will be simultaneous translation

Simposio Internacional

Enfermedades raras y dismorfología

Madrid, 4 y 5 de junio de 2012

International Symposium

Rare Diseases and Dysmorphology

June 4-5, 2012

HOJA DE INSCRIPCIÓN / REGISTRATION FORM

Datos Personales / Personal Data

Apellidos / Last name

Nombre / Name

Lugar y Fecha de Nacimiento / Place and Date of Birth

DNI / ID No.

Domicilio / Address, Calle/Street

Ciudad/City

C.Postal/Postal Code

País/Country

Tel//Phone

email

Datos Académicos / Academic Data

Licenciado (a) en / Graduate in

Fecha / Date

Universidad / University

Doctor (a) en / Doctorate in

Fecha Lectura Tesis / Thesis Date

Universidad / University

./ ...

Datos Profesionales / Professional Data

Centro de trabajo / Place of work

Cargo / Title

Firma / Signature

Para inscribirse en este Simposio, por favor, rellene y envíe esta hoja de inscripción antes del día 2 de junio de 2012 a:
All those wishing to attend this Symposium should fill out this registration form before before June 2, 2012 and send it to:



Simposio Internacional

Enfermedades raras y dismorfología

Fundación Ramón Areces

Vitruvio, 5. 28006 MADRID

www.fundacionareces.es

Aviso legal: Los datos personales que nos ha facilitado serán incorporados a un fichero automatizado inscrito en la Agencia Española de Protección de Datos por la Fundación Ramón Areces. Ud. presta su consentimiento para que sus datos personales sean tratados con la finalidad de gestionar la inscripción del simposio solicitado y para enviarle comunicaciones informativas, incluso por vía electrónica, acerca de futuras actividades de la Fundación. Podrá ejercitar los derechos de acceso, rectificación, cancelación y oposición, de conformidad con la legislación vigente, en Fundación Ramón Areces, calle Vitruvio nº5 de Madrid 28006.

The personal data you may provide will be included in an automated file registered at the Spanish Data Protection Agency by Fundación Ramón Areces. You hereby consent to the processing of your personal data for the purpose of handling the registration of the requested symposium and to send you informative communications about future activities of the Fundación. You may exercise your rights of access, rectification, cancellation and objection, in accordance with current law, at Fundación Ramón Areces, calle Vitruvio nº 5. 28006 Madrid. España.

Si no desea recibir comunicaciones informativas de la Fundación Ramón Areces marque aquí.

I don't want to receive informative communications of the Fundación Ramón Areces.

www.fundacionareces.es

Vitruvio, 5
28006 Madrid
Tel. 91 515 89 80

