

PLENARIA
GRUPO 1 - JUEVES 13 DE NOV
GENÉTICA MÉDICA

Evaluadores:

Dra. Verónica Morán Barroso, Dra. Paola Mendelsberg Fishbein

[GM008]

Perspectivas genómicas de 80 pacientes mexicanos con enfermedades del desarrollo ocular y alteraciones sistémicas.

[GM031]

Variantes patogénicas en el gen FLG asociadas a dermatitis atópica en pacientes pediátricos mexicanos: Hallazgos preliminares.

[GM036]

Hipofosfatemia ligada al X: Descripción clínica, bioquímica y molecular de 11 pacientes pediátricos

[GM037]

Caracterización clínica y molecular de una familia mexicana con síndrome Loeys-Dietz tipo 1

[GM044]

Alta prevalencia de enfermedades monogénicas en pacientes con fenotipos extremos de enfermedad arterial coronaria.

[GM061]

Rendimiento diagnóstico del exoma clínico dirigido a displasias óseas.

[GM007]

Consideraciones y Desafíos en la Evaluación Genética del Síndrome de Ehlers-Danlos Hipermóvil: Abordaje Multidisciplinario de MEX.EDS



VIOLETA
GRUPO 2 - JUEVES 13 DE NOV

CITOGENÓMICA Y GENÉTICA REPRODUCTIVA

Evaluadores:

Dra. María de Jesús Gaytan García, Dra. Luz Garduño

[CG001]

Incidencia de las variantes cromosómicas benignas en una población mestizo mexicana

[CG005]

Factores de riesgo asociados a la ocurrencia de deleciones/ duplicaciones en los genes GATA4, NKX2-5, TBX5, BMP4, CRELD1 y región 22q11.2 por MLPA en pacientes con cardiopatías congénitas

[CG004]

Análisis retrospectivo de 190 casos de deleciones cromosómicas detectados por microarreglos de SNP

[CG002]

Casuística de estudios citogenéticos prenatales en un laboratorio privado: experiencia de 5 años

[GR006]

ALTERACIONES CITOGENÓMICAS EN DIFERENTES ETAPAS PRENATALES

[GR004]

Análisis de la frecuencia alélica de variantes de un solo nucleótido en genes relacionados a trastornos de la coagulación a partir de una base de datos de población general mexicana y su asociación con pérdida gestacional recurrente

[GR005]

Desarrollo de un biosensor no invasivo, basado en nanopartículas y anticuerpos, para la detección de proteínas plasmáticas previamente asociadas a embarazos con trisomía 21

[GR007]

Longitud telomérica leucocitaria en mujeres con enfermedades autoinmunes y su relación con el embarazo



TULIPAN
GRUPO 3 - JUEVES 13 DE NOV
ONCOGENÉTICA

Evaluadores:

Dr. Luis Leonardo Flores Lagunes, Dra. Rosa María Álvarez

[OG001]

IDENTIFICACIÓN Y DIAGNÓSTICO MOLECULAR DE PACIENTES CON SOSPECHA CLÍNICA DEL SÍNDROME POR DEFICIENCIA CONSTITUTIVA DEL SISTEMA DE REPARACIÓN DEL MISMATCH

[OG006]

GENOTIPIFICACION DE VARIANTES DE IDH1/2 EN GLIOMAS MEXICANOS

[OG009]

"Correlación genotipo-fenotipo y estudios en cascada como herramienta de detección oportuna en cáncer colorrectal hereditario polipósico y no polipósico"

[OG017]

DETERMINACIÓN DE VARIANTES PATOGÉNICAS EN PACIENTES PEDIÁTRICOS CON SOSPECHA DE SÍNDROMES DE CÁNCER HEREDITARIO

[OG018]

La secuenciación de moléculas largas a nivel de transcriptoma completo con la tecnología de Oxford Nanopore mejora la clasificación molecular de las leucemias agudas con fenotipo Philadelphia-like



PLENARIA
GRUPO 4 - VIERNES 14 DE NOV

ENFERMEDADES METABÓLICAS Y TERAPIA GÉNICA

Evaluadores:

Dra. Eugenia Dolores Cruz / Dra Graciela Arely Lopez Uriarte

[EM001]

Variantes patogénicas asociadas a la disfunción mitocondrial en población mexicana

[EM004]

Deficiencia de fructosa-1,6-bisfosfatasa en dos pacientes mexicanas

[EM006]

Abordaje metabólico para la identificación de biomarcadores urinarios en trastornos hereditarios del metabolismo

[EM007]

Primeros casos moleculares de mucopolisacaridosis tipo IIIA y IIIC en la península de Yucatán: descripción clínica y genética

[TG001]

Tratamiento con Vosoritida en Acondroplasia, experiencia de vida real en un caso

[TG002]

Experiencia multicéntrica de vida real en pacientes con acondroplasia tratados con Vosoritida en Argentina



VIOLETA
GRUPO 5 - VIERNES 14 DE NOV

BIOINFORMÁTICA Y BIOLOGÍA MOLECULAR

Evaluadores:
Dr. Alejandro Rey Vázquez Del Campo,
Dr. Javier Tadeo Granados Riveron

[BB005]

Cambios en el patrón de metilación de DNA en pacientes con Anemia de Fanconi

[BB012]

Ensamblado con resolución cromosómica de telómero a telómero del genoma de un mestizo-mexicano mediante secuenciación de lecturas largas

[BB020]

Ancestría genética de poblaciones mestizas e indígenas de México a partir de 46 marcadores AIM-INDELS

[BB021]

FRECUENCIA Y DISTRIBUCIÓN DE LA ENFERMEDAD DE HUNTINGTON EN MÉXICO

[BM004]

Trastornos del desarrollo neurológico relacionados al gen TBC1D24: correlaciones genotipo–fenotipo en una serie de nueve pacientes mexicanos.

[BM029]

Variantes alélicas del gen TTR en pacientes cubanos con cardiomiopatía amiloídea



TULIPAN
GRUPO 6 - VIERNES 14 DE NOV

FARMACOGENÉTICA Y BIOLOGÍA MOLECULAR

Evaluadores:

Dra. Jazmín Arteaga Vazquez, M. en C. Alicia Cervantes Peredo

[FT001]

Identificación de variantes genéticas implicadas en la respuesta a la metformina en pacientes con DT2 mediante meta-análisis de genoma completo

[FT004]

Estudio farmacogenómico de CYP1A2, CYP2D6, CYP3A4 y UGT1A4 en pacientes con trastornos psicóticos primarios bajo tratamiento con olanzapina.

[FT005]

Evaluación de variantes en los genes CYP3A5, miR-146a e IL-17A y su asociación con el metabolismo de tacrolimus y con susceptibilidad para rechazar el trasplante de riñón

[FT006]

Variantes genéticas en ABCB1, DRD3, y HTR2A y su posible asociación con resultados clínicos diferenciales en pacientes con trastornos psicóticos tratados con olanzapina

[BM030]

Caracterización del exón dos del gen GJB2 en cubanos con hipoacusia no sindrómica autosómica recesiva

[BM033]

Caracterización molecular de distrofias hereditarias de retina en el noroeste de México mediante secuenciación de nueva generación

