

XVII

JORNADA de ACTUALIZACIÓN en GENÉTICA HUMANA de la ASOCIACIÓN ESPAÑOLA de GENÉTICA HUMANA

El papel de la metilación del ADN
en el diagnóstico genético

7 mayo, 2027
Palacio Euskalduna. Bilbao



GEYSECO.es
GESTIÓN DE CONGRESOS Y SOCIEDADES

SECRETARÍA TÉCNICA
TEL +34 93 221 2242
jornadaAEGH@geyseco.es

**Asociación Española
de Genética Humana**

www.geyseco.es/genetica27

XVII

JORNADA de ACTUALIZACIÓN en GENÉTICA HUMANA

de la ASOCIACIÓN ESPAÑOLA de GENÉTICA HUMANA

El papel de la metilación del ADN en el diagnóstico genético

7 mayo, 2027
Palacio Euskalduna. Bilbao

Desde el comité organizador tenemos el placer de invitarte a la XVII Jornada de la AEGH, que celebraremos el 7 de mayo de 2027 en el Palacio Euskalduna de Bilbao. Queremos dedicar este encuentro a una capa del genoma que no cambia una sola letra del ADN y que, sin embargo, decide si un gen se expresa o calla: la metilación, convertida hoy en una de las herramientas más reveladoras del diagnóstico genético. Pretendemos aunar a clínicos, investigadores y pacientes para explorar, de la mano de quienes la aplican cada día, cómo leer esta información epigenética que está cambiando la forma de diagnosticar, clasificar y comprender la enfermedad.

A lo largo de la jornada abordaremos, en primer lugar, los retos diagnósticos de las enfermedades de impronta, desde los clásicos síndromes de Prader-Willi y Angelman hasta los más recientes de Kagami-Ogata o Mulchandani-Bhoj-Conlin, y cómo el análisis de metilación permite resolver casos que la secuenciación convencional deja sin respuesta. Daremos paso después a las epifirmas, ese nuevo lenguaje de los síndromes mendelianos que, a través de patrones específicos de metilación, está permitiendo confirmar diagnósticos, reclasificar variantes de significado incierto y anticipar el fenotipo con una precisión inédita hasta ahora. Y cerraremos la jornada mirando más allá del diagnóstico puntual, con una reflexión sobre el papel de la metilación en la salud a largo plazo: su valor como registro dinámico de la exposición ambiental, del envejecimiento biológico y del riesgo de enfermedad a lo largo de la vida, y su potencial como biomarcador en la práctica clínica del futuro.

Bilbao y el Palacio Euskalduna nos abren sus puertas para un encuentro entre los profesionales de la genética clínica pensado para el debate, el intercambio de conocimiento y la puesta en común de los avances en el papel de la metilación del ADN en el diagnóstico genético. Nos haría mucha ilusión contar contigo el 7 de mayo, para descubrir hasta dónde nos lleva leer lo que el ADN no cambia, pero sí decide.

El Comité Organizador de la Jornada AEGH 2027



COMITES

COMITÉ ORGANIZADOR y CIENTÍFICO

Dra. Guiomar Pérez de Nanclares Leal, investigadora en el Hospital Universitario de Cruces, IIS Biobizkaia, Cruces-Barakaldo.

Dra. Ana Belén de la Hoz Rastrollo, plataforma de genética y genómica del IIS Biobizkaia, Cruces-Barakaldo.

Dra. Arrate Pereda Aguirre, facultativo del Laboratorio Tejidos del Centro Vasco de Transfusión y Tejidos Humanos, Galdakao.

Dra. Beatriz Barreña Ocea, facultativo de la Unidad de Genética del Hospital Universitario de Basurto, Bilbao.

Dra. Blanca Gener Querol, jefa de Servicio de Genética del Hospital Universitario de Cruces, Cruces-Barakaldo.

Dra. Cristina Martínez-Bouzas, facultativo del Servicio de Genética del Hospital Universitario de Cruces, Cruces-Barakaldo.

Dra. Esther Sarasola Díez, investigadora en el Hospital Universitario de Cruces, IIS Biobizkaia, Cruces-Barakaldo.

Dra. Hiart Maortua Olabe, facultativo del Servicio de Genética del Hospital Universitario de Cruces, Cruces-Barakaldo.

Dra. Intza Garin Elkorro, facultativo del Servicio de Genética del Hospital Universitario de Cruces, Cruces-Barakaldo.

Dra. Iratxe Huerta Bengoa, facultativo del Servicio de Genética del Hospital Universitario de Cruces, Cruces-Barakaldo.

Dra. Isabel Llano Rivas, facultativo especialista en Genética Médica del Servicio de Genética del Hospital Universitario de Cruces, Cruces-Barakaldo.

Dra. Laura García Naveda, facultativo del Servicio de Genética del Hospital Universitario de Cruces, Cruces-Barakaldo.

Dra. María García Barcina, jefa de la Unidad de Genética del Hospital Universitario de Basurto, Bilbao.

COMITÉ CIENTÍFICO

Belén Pérez González. Centro de Biología Molecular. Universidad Autónoma de Madrid. (Madrid).

Miguel Ángel Moreno Pelayo. Servicio de Genética. Hospital Universitario Ramón y Cajal-IRYCIS-CIBERER (Madrid).

Conxi Lázaro García. Instituto Catalán de Oncología, IDIBELL (Barcelona).

Elena Vallespín García. Instituto de Genética Médica y Molecular (INGEMM), IdiPAZ. Hospital Universitario La Paz (Madrid).

Miguel del Campo Casanelles. Servicio del Área de Genética clínica y Molecular. Hospital Universitario Vall d'Hebron (Barcelona).

Judit García Villoria. Hospital Clínic de Barcelona (Barcelona).

Julio Rodríguez López. Laboratorio de Diagnóstico Genético en la Fundación Pública Galega de Medicina Xenómica (A Coruña).

Karen Heath. Instituto de Genética Médica y Molecular (INGEMM), IdiPAZ. Hospital Universitario La Paz (Madrid).

XVII

JORNADA de ACTUALIZACIÓN en GENÉTICA HUMANA

de la ASOCIACIÓN ESPAÑOLA de GENÉTICA HUMANA

El papel de la metilación del ADN
en el diagnóstico genético

7 mayo, 2027
Palacio Euskalduna. Bilbao

PROGRAMA

09:00-09:30 Registro y bienvenida

09:30-10:00 Inauguración

10:00-11:15 **SESIÓN I: enfermedades de impronta**

Moderan: Esther Sarasola Díez y Arrate Pereda Aguirre

10:00 The imprint decoded: basics and causes of imprinting disorders.

Thomas Eggermann. Leitung Molekulare Diagnostik. Universitätsklinikum Aachen.
Center for Human Genetics and Genomic Medicine, Aachen, Germany

10:45 Enfermedades de impronta: herramientas diagnósticas, de lo clásico a lo emergente

Guiomar Pérez de Nanclares. Hospital Universitario de Cruces, Instituto de
Investigación Sanitaria Biobizkaia, Cruces-Barakaldo.

11:15-11:45 Pausa café

11:45-13:30 **SESIÓN II: Epifirmas**

Moderan: Lide Alaña Rodrigo y Karen Heath

11:45 Metilación y clasificación de tumores

Cinzia Lavarino. Laboratori de Oncologia Molecular, Hospital Sant Joan de Déu
Barcelona

12:15 Episignatures: From VUS Resolution to first-line diagnosis

Bekim Sadikovic. London Health Sciences Research Institute, Western University
Department of Pathology & Laboratory Medicine, EpiSign Inc., London ON, CA

13:00 Identificación de nuevas epifirmas y su utilidad en el diagnóstico genético

Jair Tenorio. Instituto de Genética Médica y Molecular (INGEMM) , IdiPaz, Hospital
Universitario La Paz. Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades
Raras (CIBERER). European Reference Network (ERN) , Ithaca, Brussels. Belgium

13:30-14:30 Comunicaciones Orales

14:30-15:30 Comida y visita a posters

15:30-16:30 Asamblea y espacio asociativo AEGH



XVII

JORNADA de ACTUALIZACIÓN en GENÉTICA HUMANA

de la ASOCIACIÓN ESPAÑOLA de GENÉTICA HUMANA

El papel de la metilación del ADN en el diagnóstico genético

7 mayo, 2027
Palacio Euskalduna. Bilbao

16:30-18:00 **SESIÓN III: Metilación e impacto en salud a largo plazo**

Moderan: María García Barcina y Laura García Naveda

16:30 Epigenoma de la placenta y su implicación en salud

Nora Fernández Jiménez. Universidad del País vasco (EHU), Instituto de Investigación Sanitaria Biobizkaia

17:00 EVOFLUX: metilación como marcador de evolución de cáncer

José Ignacio Martín-Subero. IDIBAPS-ICREA, Barcelona

17:30 Epigenética y envejecimiento

José Luis García-Giménez. Dept. Fisiología. Facultat de Medicina i Odontologia. Universitat de València. Centro de Investigación Biomédica en Red (Enfermedades Raras)-ISCIII. Instituto de Investigación Sanitaria INCLIVA

18:00 **Clausura**



COMUNICACIONES

Fechas clave:

Fin de envío de resúmenes: 5 de marzo de 2027

Evaluación: del 12 al 26 de marzo

Notificación aceptación rechazo: 2 de abril (1 semana antes del deadline de las inscripciones tempranas 09/04/2027)

Normas de envío

Se podrá presentar únicamente como primer firmante (y presentador/a del trabajo) un resumen por persona inscrita, y la temática debe ser sobre enfermedades de impronta, epifirmas y/o metilación del ADN y salud.

El idioma de presentación de los trabajos científicos será en **castellano**.

La fecha límite para el envío de los resúmenes será el **5 de marzo de 2027** y se realizará a través del sistema online.

Los trabajos científicos deberán estar estructurados en:

- 01. Introducción y Objetivos: Breve introducción indicando el propósito del estudio.
- 02. Métodos: Descripción concisa de los métodos utilizados
- 03. Resultados: Resumen de los resultados obtenidos
- 04. Conclusiones: Basadas en los resultados obtenidos

La extensión **máxima del resumen será de 300 palabras** excluyendo título y autores.

Utilice el menor número posible de abreviaturas. Todo el contenido y descripciones son responsabilidad de los autores.

Se debe indicar el nombre y apellido(s) de cada autor, e indicar el autor presentador de la comunicación. Cada autor deberá ser identificado con su centro de trabajo.

Se seleccionarán 6 resúmenes para comunicación oral durante la Jornada. Habrá posters digitales.

Todos los resúmenes recibidos serán evaluados por los miembros del Comité Científico. Se notificará por correo electrónico la aceptación o rechazo de su comunicación.

Se informará con suficiente antelación del día y hora de presentación para las comunicaciones orales, así como su duración.

IMPORTANTE: Les recordamos que para presentar la comunicación debe estar inscrito de forma presencial al congreso antes del 9 de abril de 2027. Se admite únicamente 1 resumen por persona inscrita.

XVII

JORNADA de ACTUALIZACIÓN en GENÉTICA HUMANA

de la ASOCIACIÓN ESPAÑOLA de GENÉTICA HUMANA

El papel de la metilación del ADN en el diagnóstico genético

7 mayo, 2027
Palacio Euskalduna. Bilbao

INFORMACIÓN GENERAL

FECHA

7 de mayo de 2027

SEDE

Palacio Euskalduna
Abandoibarra Etorb., 4, Abando
48011 Bilbao, Bizkaia

INSCRIPCIONES

CUOTAS DE INSCRIPCIÓN	Hasta el 9/04/2027	A partir del 10/04/2027
JUNIOR	40 €	100 €
NO SOCIOS	120 €	180 €
SOCIOS	80 €	120 €
VIRTUAL (Oyente)	60 €	80 €
ASOCIACIONES DE PACIENTES VIRTUAL (Oyente)	40 €	100 €

La cuota de inscripción (excepto la virtual) incluye la asistencia a la Jornada, documentación, cafés y comida de trabajo. 21% IVA incluido.

Las inscripciones pueden formalizarse online a través de la [web de la Jornada](#).

COMUNICACIONES

Se podrán presentar resúmenes hasta el 5 de marzo de 2027 a través de la [web de la Jornada](#).

ACREDITACIÓN

Solicitada la acreditación por la Comisión de Formación Continuada del Sistema Nacional de Salud.

SECRETARÍA TÉCNICA



Tel +34 932212242

jornadaAEGH@geyseco.es

