

# PROGRAMA CIENTÍFICO



XVII Congreso Colombiano y  
XI Congreso Internacional de Genética Humana

Avances en la genética y sus aplicaciones en la era de las ómicas

Junio 14 al 16 de 2023  
Fórum UPB Medellín - Colombia

[www.acgh.com.co/congreso-2023](http://www.acgh.com.co/congreso-2023)

Organizan:



# BIENVENIDOS

---

Estamos complacidos de poder reencontrarnos en el XVII Congreso Colombiano y XI Congreso Internacional de Genética Humana, queremos darles la bienvenida y agradecerles en nombre de La Asociación Colombiana de Genética Humana - ACGH, Laboratorio Genes, Universidad Pontificia Bolivariana, Tecnológico de Antioquia, Universidad de Antioquia, Uniremington y Universidad CES por hacer esta edición posible.

Continuando con nuestro compromiso de generar espacios para compartir experiencias y avances en investigaciones básicas y aplicadas en la genética humana que permitan contribuir al desarrollo científico del país y la traslación de estos conocimientos en pro de una medicina de precisión aplicable a nuestra población, hemos diseñado un gran programa científico para todos nuestros asistentes.

Así mismo, queremos resaltar la gran contribución que realiza la industria del sector, su apoyo hace posible el desarrollo de un Congreso único e innovador para nuestros profesionales, colegas y estudiantes. Nos complace darle la bienvenida al XVII Congreso Colombiano y XI Congreso Internacional de Genética Humana, el cual se llevará a cabo del 14 al 16 de junio en el Fórum Monseñor Tulio Botero Salazar de la Universidad Pontificia Bolivariana - UPB de Medellín-Colombia.

¡Bienvenidos todos!



---

Dra. Carolina Rivera  
Presidente de la AGCH.



---

Dr. Gonzalo Vásquez Palacio  
Presidente del Congreso.

# COMITÉ CIENTÍFICO



Gonzalo Vásquez  
Palacio  
Presidente del Congreso -  
Universidad de Antioquia



Carolina  
Rivera  
Presidente  
ACGH



Adriana Ibarra  
Rodríguez  
Universidad de  
Antioquia



Ana Victoria  
Valencia Valencia  
Universidad Pontificia  
Bolivariana



Ángel  
Carracedo  
Universidad de Santiago  
de Compostela



Carlos Mario  
Muñetón Peña  
Universidad de  
Antioquia



Daniel Arango  
Tamayo  
Universidad  
Northwestern



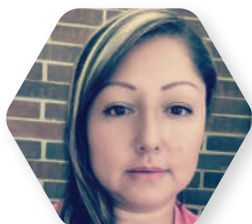
Fabiola  
Quintero-Rivera  
Universidad de  
California



Isaura  
Sánchez  
Uniremington



Juan José Builes  
Gómez  
Laboratorio  
Genes



Juliana Martínez  
Garro  
Universidad  
CES



Lina Marcela  
Barrera  
Universidad  
EIA



María Victoria  
Parra Marín  
Tecnológico de  
Antioquia



Nicolás Pineda  
Trujillo  
Universidad de  
Antioquia



Winston Rojas  
Montoya  
Universidad de  
Antioquia

## SEDE DEL CONGRESO

Fórum Monseñor Tulio Botero Salazar  
Universidad Pontificia Bolivariana  
Campus Universitario  
Circular 1ª 70-01 Barrio Laureles  
Medellín, Antioquia, Colombia

## HORARIOS DEL CONGRESO

Miércoles, junio 14 de 2023	8:00 a.m. 6:00 p.m.
Jueves, junio 15 de 2023	8:00 a.m. 6:00 p.m.
Viernes, junio 16 de 2023	8:00 a.m. 5:00 p.m.

# CONFERENCISTAS

---

Andrea Melissa Hidalgo Pinzón.....	Instituto Nacional de Salud
Andrés Larrea.....	Galatea Bio
Ángel Carracedo Álvarez.....	Universidad de Santiago de Compostela
Augusto Elias Valderrama Aguirre.....	Universidad de Los Andes
Bennet Van Houten.....	Universidad de Pittsburgh
Carlos Bustamante.....	Universidad de Stanford
Constanza Camargo.....	Instituto Nacional del Cáncer
Daniel Arango Tamayo.....	Universidad Northwestern
David Goldstein.....	Actio BioSciences
Diego Alexander Forero Garzón.....	Fundación Universitaria del Área Andina
Fabiola Quintero-Rivera.....	Universidad de California
Gianpiero Cavalleri.....	RCSI
Jovanny Zabaleta.....	Universidad Estatal de Luisiana
Juan Manuel Anaya.....	Centro de Investigación e Innovación (CIISA)
Maria Leonor Gusmão.....	Universidad Estatal de Río de Janeiro
Mauricio Arcos-Burgos.....	Universidad de Antioquia
Maycos Leandro Zapata Muñoz.....	Universidad de Antioquia
Neil Andrew Hanchard.....	Instituto Nacional de Investigación del Genoma Humano
Sandra Catalina Mesa Restrepo.....	Hospital Pablo Tobón Uribe
Sarah Tasian.....	Hospital de Niños de Filadelfia
Silvia Vidal-Millán.....	Instituto Nacional de Cancerología

# PONENTES

---

Adriana Alayon Galvis.....	Servicios Médicos Yunis Turbay y CIA SAS
Adriana Castillo Pico.....	Universidad Industrial de Santander
Adriana Milena Ortegón Abril.....	Universidad Nacional de Colombia
Adriana Rojas.....	Pontificia Universidad Javeriana
Ana María Larrea Cárdenas.....	Universidad de Antioquia
Ana María Navarro Pinilla.....	Fundación Universitaria Ciencias de la Salud
Ana Shaia Clavijo Moreno .....	Pontificia Universidad Javeriana
Ana Carolina Tamayo.....	Universidad de Antioquia
Andrea Valentina Fuentes Arévalo.....	Universidad el Bosque
Angela Lucia Vargas Perilla.....	Fundación Universitaria Ciencias de la Salud FUCS
Angela Maria Zamudio Jacome.....	Universidad del Valle
Angie Johana Ávila García.....	Universidad Nacional de Colombia
Angie Lizeth Grueso Ceron.....	Universidad del Valle
Angy Melissa Rozo Leal.....	Universidad Nacional de Colombia
Astrid Lorena Urbano Cano.....	Universidad del Cauca
Byron Alexis Infante Hurtado.....	Universidad Nacional de Colombia
Camila Bernal Forigua.....	Pontificia Universidad Javeriana
Camilo Andrés Riaño Quintero.....	Fundación Santa Fe de Bogotá
Carlos Humberto Afanador Ayala.....	Lime - Universidad de Antioquia
Carmen Michel Mosquera Romaña .....	Uniremington
Cladelis Rubio Gómez.....	Sociedad de Cirugía de Bogotá Hospital de San José
Claudia Carolina Colmenares Mejía.....	Fundación Cardiovascular de Colombia
Claudia Serrano.....	Genetix SAS
Claudia Yineth Giraldo Nieto.....	Fundación Valle del Lili
Cristian Arbey Velarde Hoyos.....	Laboratorio de Salud Pública de Antioquia
Daniel Alberto Vásquez Hincapie.....	Pontificia Universidad Javeriana
Daniel Fernando Higuera Boo.....	Higuera Escalante
Daniel Mauricio González Cubides.....	Pontificia Universidad Javeriana
Daniela Carvajal Cucuñame.....	Universidad del Cauca
Daniela Contreras Duque.....	Universidad Industrial de Santander
David Hurtado.....	ICESI
Dayan Nicole Banguera Segura.....	Universidad del Valle
Dayana Suárez.....	Fundación Arthur Stanley Gillow
Diana Carolina Sierra Díaz.....	Universidad del Rosario
Diana Marcela Vásquez Forero.....	Fundación Valle del Lili
Diego Felipe Rojas Moreno.....	Universidad Pedagógica y Tecnológica de Colombia
Duvan Sebastian Valbuena.....	Biogenética SAS
Edwar Arturo Carrillo García.....	Universidad Cooperativa de Colombia
Enrique Pardo Pérez.....	Universidad de Córdoba
Erika Paola Ardila Sandoval.....	Universidad Industrial de Santander
Felipe Gómez Cadena.....	Fundación Valle del Lili
Fernanda Mogollon Olivares.....	Universidad Nacional de Colombia
Flor Vanessa Díaz Pupo.....	Fundación Santa Fe de Bogotá
Franklin Alberto Hanna Rodríguez.....	Comfamiliar Risaralda
Gabriela Mantilla Beltrán.....	Fundación Universitaria de Ciencias de la Salud
Gina Marcela González Valencia.....	Universidad de Antioquia

# PONENTES

---

Gloria Liliana Porras Hurtado.....	Comfamiliar Risaralda
Hayler Edu Ibarra Arcila.....	Pontificia Universidad Javeriana
Harvy Mauricio Velasco.....	Sura
Héctor Andrés González Amaya.....	Fundación Santa Fe de Bogotá
Helden Natalia Vélez González.....	Universidad de Antioquia
Henry Ostos Alfonso.....	Hospital Universitario Hernando Moncaleano Perdomo
Iván Yesid López Ardila.....	Universidad Industrial de Santander
Izquel Sánchez.....	Laboratorio Genes SAS
Jaime Alfonso Espitaleta Ahumada.....	Universidad Militar Nueva Granada
Jazmín Celeste Calvo Álvarez.....	Universidad de Antioquia
Jenniffer Andrea Romero Morales.....	Pontificia Universidad Javeriana
Jesus Manuel Romero Simmonds.....	Pontificia Universidad Javeriana
Jhan Paul Jaimes Cardozo.....	Universidad Autónoma de Bucaramanga
Johana Andrea Botero Hernandez.....	Universidad de Antioquia
Jorge Flavio Mendoza Rincó.....	Universidad Nacional Autónoma de México
Jorge Luis Granadillo de Luque.....	Washington University In St Louis
José Antonio Becerra Medina.....	Ayudas Diagnósticas Sura
Juan Camilo Chaparro.....	Universidad del Bosque
Juan Camilo Mayorca Aponte.....	Universidad Autónoma de Bucaramanga
Juan Carlos Guastuman Llanos.....	Universidad nacional de Colombia
Juan Felipe García Correa.....	Lime - Universidad de Antioquia
Juan José Alban Silva.....	Fundación Valle del Lili
Juan José Vásquez Puerta.....	Corporación Universitaria Remington
Juan José Yunis Londoño.....	Universidad Nacional de Colombia
Juan Pablo Cabrera Cotrino.....	Universidad Militar Nueva Granada
Juan Pablo Peña Sanchez.....	Universidad del Valle
Juan Sebastián Pino Bustamante.....	Universidad de Antioquia
Juan Sebastián Arias Flórez.....	Universidad Nacional de Colombia
Juan Sebastián Rincón Redondo.....	DNA Institute
Julián Rojas Silva.....	Universidad de Antioquia
Juliana Valentina Rodríguez Salamanca.....	Universidad del Rosario
Juliana Lago Martínez.....	Universidad de los Andes
July Mayerli Albarracin Barrera.....	Universidad Nacional de Colombia
Katherine Andrea Palacio Rúa.....	Lime - Universidad de Antioquia
Kelly Joane León Torres.....	Pontificia Universidad Javeriana
Laura Cristina Pinto Ortegón.....	Biogenética SAS
Laura Ordoñez Arenas.....	Fundación Valle del Lili
Leonardo Beltrán-Angarita.....	Unidad Central del Valle del Cauca
Lilian Andrea Casas Vargas.....	Universidad Nacional de Colombia
Liliana Doza Martinez.....	Fundación Valle del Lili
Lina Alejandra Torres Rodríguez.....	Biogenética SAS
Lina Daiana Burbano Dorado.....	Unicauca
Lisa Ximena Rodríguez Rojas.....	Fundación Valle del Lili
Liz Carolina Pardo.....	Colcan Laboratorio de Citogenómica
Litzzy Gisella Bermúdez Liscano.....	Pontificia Universidad Javeriana

# PONENTES

---

Luis Arturo Lizcano Gil.....	Universidad Nacional de Colombia
Luis Eduardo Espinosa.....	Unidad Central del Valle del Cauca
Luis Fernando Visbal Salamanca .....	Pontificia Universidad Javeriana
Luisa Sará.....	Pontificia Universidad Javeriana
Luz Yaneth Orozo Jiménez.....	Pontificia Universidad Bolivariana
María Alejandra Coronel Guzman.....	Universidad Nacional de Colombia
María Alejandra Rodríguez Galeano.....	Biogenética SAS
María Antonia Roldán Yepes .....	Universidad de Antioquia
Maria Belen Mattos Vélez.....	Hospital Carlos Andrade Marin
Maria Camila Alarcón Granados.....	Universidad Pedagógica y Tecnológica de Colombia
Maria Camila Gutiérrez Vargas.....	Universidad Surcolombia
María Claudia Noguera Santamaria.....	Instituto de Genética Humana Pontificia Universidad Javeriana
María Claudia Ortega López.....	Hospital Infantil Universitario de San José
María Isabella Guerrero Arévalo.....	Universidad Autónoma de Bucaramanga
María José Peña Rivas.....	Pontificia Universidad Javeriana
María Luisa Cepeda Moreno.....	Hospital Universidad del Norte
María Paula Silva Sánchez.....	Fundación Cardiovascular de Colombia
Mariana Machado Castillo.....	Universidad Industrial de Santander
Mauricio Rey Buitrago.....	Universidad Nacional de Colombia
Mayorie Antonieta Dakkak Araujo.....	Servicios Médicos Yunis Turbay y CIA SAS
Michael Alexander Vallejo Urrego.....	Sociedad de Cirugía de Bogotá Hospital de San José FUCS
Nancy Yadira Guerrero Pepinosa.....	Universidad Tecnológica de Pereira
Natalia Acosta-Baena.....	Universidad de Antioquia
Nathalia Andrea Cerón Cortes.....	Fundación Universitaria Ciencias de la Salud FUCS
Nathalia Andrea Trujillo Pelayo.....	Universidad Industrial de Santander
Nidia Anaid Huerta Bolfeta .....	Hospital Infantil de México Federico Gómez
Olga Yaneth Echeverri Peña.....	Instituto de Errores Innatos del Metabolismo
Paula Andrea Sterling Bonilla.....	Universidad Nacional de Colombia
Paula Camila Trujillo Morales.....	Fundación Santa Fe de Bogotá
Paula Valentina Gaete Carrillo .....	Universidad Nacional de Colombia
Sandra Bello.....	Gencell
Sandra Patricia Ocampo Escobar.....	Universidad del Valle
Sara Vélez Gómez .....	Universidad CES
Sebastián Moreno Agudelo.....	Universidad Tecnológica de Pereira
Sergio Andrés Cañón Alfonso.....	Universidad del Valle
Sindy Bernal Espinosa.....	Genetix SAS
Stiven Ernesto Sinisterra Diaz.....	Fundación Valle del Lili
Valentina González Gómez.....	Universidad Industrial de Santander
Veronica Sierra Cifuentes.....	Universidad de Antioquia
Verónica Jaramillo Palacio.....	Universidad de Antioquia
Viviana Andrea Cardona Pemberthy.....	Universidad de Antioquia
Willian Orlando Castillo Ordoñez.....	Universidad del Cauca
Yeira Paola López Lora .....	Instituto de Reproducción Humana Procrear
Yulieth Tatiana Restrepo Álvarez.....	Synlab Colombia
Yuly Vanessa Laguado Herrera.....	Pontificia Universidad Javeriana
Yury Milena Aponte Rubio .....	Universidad Nacional de Colombia

# MIÉRCOLES 14 DE JUNIO

WEDNESDAY 14 JUNE

SALÓN 1+2  
ROOM 1+2

## LOS RETOS DE TRASLACIÓN DE MEDICINA PERSONALIZADA

08:00  
09:00

THE CHALLENGES OF TRANSLATION OF PERSONALIZED MEDICINE

ÁNGEL CARRACEDO

09:00 - 09:30 | BREAK

CIENCIAS ÓMICAS

OMIC SCIENCES

GENÉTICA DE POBLACIONES,  
ANTROPOLOGÍA GENÉTICA,  
EPIDEMIOLOGÍA GENÉTICA

POPULATION GENETICS,  
GENETIC ANTHROPOLOGY,  
GENETIC EPIDEMIOLOGY

EPIGENÉTICA Y GENÉTICA  
MOLECULAR

EPIGENETICS AND MOLECULAR  
GENETICS

IDENTIFICACIÓN HUMANA  
(FORENSE), GENÉTICA ANIMAL  
Y QUIMERISMO

IDENTIFICACIÓN HUMANA  
(FORENSE), GENÉTICA ANIMAL  
Y QUIMERISMO

SALÓN 1  
ROOM 1

SALÓN 2  
ROOM 2

SALÓN 3  
ROOM 3

SALÓN 4  
ROOM 4

### LA GENÉTICA COMO GUÍA PARA LA TERAPÉUTICA EN LAS EPILEPSIAS

GENETICS AS A GUIDE FOR THERAPEUTICS IN THE EPILEPSIES

Gianpiero Cavalleri

### CÓDIGO-COLOMBIA: DIVERSIDAD GENÓMICA, ANCESTRÍA Y SALUD

CODE-COLOMBIA: GENOMIC DIVERSITY, ANCESTRY AND HEALTH

Augusto Valderrama

### MECANISMOS EPITRANSCRIPTÓMICOS EN LA REGULACIÓN DE LA SÍNTESIS DE PROTEÍNAS

REGULATION OF PROTEIN SYNTHESIS BY THE EPITRANSCRIPTOME

Daniel Arango Tamayo

### DE LA GENÉTICA FORENSE A LAS CIENCIAS ÓMICAS FORENSES

FROM FORENSIC GENETICS TO FORENSIC OMICS SCIENCES

Ángel Carracedo

09:30  
10:20

10:20  
10:35

PRESENTACIÓN DE TRABAJOS  
ABSTRACTS PRESENTATION

PRESENTACIÓN DE TRABAJOS  
ABSTRACTS PRESENTATION

PRESENTACIÓN DE TRABAJOS  
ABSTRACTS PRESENTATION

PRESENTACIÓN DE TRABAJOS  
ABSTRACTS PRESENTATION

10:35 - 11:00 | REFRIGERIO / COFFEE BREAK

11:00  
12:30

PRESENTACIÓN DE TRABAJOS  
ABSTRACTS PRESENTATION

PRESENTACIÓN DE TRABAJOS  
ABSTRACTS PRESENTATION

PRESENTACIÓN DE TRABAJOS  
ABSTRACTS PRESENTATION

PRESENTACIÓN DE TRABAJOS  
ABSTRACTS PRESENTATION



# MIÉRCOLES 14 DE JUNIO

## WEDNESDAY 14 JUNE

12:30 - 14:00 | ALMUERZO LIBRE / LUNCH

SALÓN 1  
ROOM 1

### ¿CÓMO LLEGAMOS A LA MEDICINA DE PRECISIÓN A ESCALA PARA TODOS?

HOW DO WE GET TO PRECISION  
MEDICINE AT SCALE FOR  
ALL?

**Carlos Bustamante**

SALÓN 2  
ROOM 2

### RETRANSMISIÓN: CONFERENCIA

### ¿CÓMO LLEGAMOS A LA MEDICINA DE PRECISIÓN A ESCALA PARA TODOS?

LIVE BROADCAST KEYNOTE  
SPEECH:

HOW DO WE GET TO PRECISION  
MEDICINE AT SCALE FOR ALL?

**Carlos Bustamante**

14:00

14:50

CIENCIAS ÓMICAS

OMIC SCIENCES

GENÉTICA DE POBLACIONES,  
ANTROPOLOGÍA GENÉTICA,  
EPIDEMIOLOGÍA GENÉTICA

POPULATION GENETICS,  
GENETIC ANTHROPOLOGY,  
GENETIC EPIDEMIOLOGY

EPIGENÉTICA Y GENÉTICA  
MOLECULAR

EPIGENETICS AND MOLECULAR  
GENETICS

IDENTIFICACIÓN HUMANA  
(FORENSE), GENÉTICA ANIMAL  
Y QUIMERISMO

IDENTIFICACIÓN HUMANA  
(FORENSE), GENÉTICA ANIMAL  
Y QUIMERISMO

SALÓN 1  
ROOM 1

### ANÁLISIS ÓMICOS Y TRASTORNOS NEUROPSIQUIÁTRICOS

OMIC ANALYSIS AND  
NEUROPSYCHIATRIC  
DISORDERS

**Diego Forero**

SALÓN 2  
ROOM 2

### EL FUTURO DEL DESCUBRIMIENTO DE MEDICAMENTOS

THE FUTURE OF DRUG  
DISCOVERY

**Andrés Larrea**

SALÓN 3  
ROOM 3

### PRESENTACIÓN DE TRABAJOS

ABSTRACTS  
PRESENTATION

SALÓN 4  
ROOM 4

### GENÉTICA DE POBLACIONES EN EL CONTEXTO FORENSE: IMPACTO Y DESAFÍOS DE LAS NUEVAS METODOLOGÍAS

POPULATION GENETICS IN  
THE FORENSIC CONTEXT:  
IMPACT AND CHALLENGES OF  
NEW

**Leonor Gusmão**

14:50

15:40

15:40 - 16:00 | BREAK

16:00

16:45

PRESENTACIÓN DE TRABAJOS  
ABSTRACTS PRESENTATION

PRESENTACIÓN DE TRABAJOS  
ABSTRACTS PRESENTATION

PRESENTACIÓN DE TRABAJOS  
ABSTRACTS PRESENTATION

PRESENTACIÓN DE TRABAJOS  
ABSTRACTS PRESENTATION

16:45

18:00

ZONA DE POSTERS: PRESENTACIÓN DE POSTERS  
POSTER AREA: PRESENTATION OF POSTERS

# JUEVES 15 DE JUNIO

## THURSDAY 15 JUNE

### CHARLAS ACADÉMICAS PATROCINADAS SPONSORED ACADEMIC TALKS

	SALÓN 3 ROOM 3	SALÓN 4 ROOM 4	SALÓN 5 ROOM 5
07:00 08:00	<p><b>Thermo Fisher</b></p> <p><b>TECNOLOGÍAS DE ÚLTIMA GENERACIÓN PARA ESTUDIOS EN GENÉTICA HUMANA. DONDE LA GENÓMICA SE UNE</b></p> <p>LATEST GENERATION TECHNOLOGIES FOR STUDIES IN HUMAN GENETICS. WHERE</p> <p><b>Dr. Carlos Matta</b></p>	<p><b>Alexion Pharma</b></p> <p><b>VARIABILIDAD CLÍNICA DE LA HPP: RETOS EN ASESORÍA GENÉTICA</b></p> <p>CLINICAL VARIABILITY OF PPH: CHALLENGES IN GENETIC COUNSELING</p> <p><b>Dr. Gustavo Contreras</b></p>	<p><b>Gencell</b></p> <p><b>RETOS DE LOS INVESTIGADORES EN COLOMBIA PARA LA INVESTIGACIÓN CON NGS</b></p> <p>CHALLENGES FOR RESEARCHERS IN COLOMBIA FOR RESEARCH WITH NGS</p> <p><b>Dra. Danyela Valero</b> <b>Directora Técnica Gencell</b> <b>Dra. Marcela Gálvez</b> <b>Directora Médico-Científica</b></p>

	SALÓN 1+2 ROOM1+2
08:00 09:00	<p><b>CITOGENÓMICA DE PRÓXIMA GENERACIÓN: DESCIFRAR LOS REORDENAMIENTOS CROMOSÓMICOS PARA QUE MÁS PACIENTES SE BENEFICIEN DE LA MEDICINA GENÓMICA</b></p> <p>NEXT-GENERATION CYTOGENOMICS: DECIPHERING CHROMOSOME REARRANGEMENTS TO IMPROVE PATIENT CARE</p> <p><b>Fabiola Quintero-Rivera</b></p>

### 09:00 - 09:30 | BREAK

	CANCER Y BIOMARCADORES CANCER AND BIOMARKERS	CITOGENÓMICA, GENÉTICA MÉDICA Y CLÍNICA CYTOGENOMICS, MEDICAL AND CLINICAL GENETICS	MEDICINA DE PRECISIÓN, FARMACOGENÉTICA, INNOVACIÓN EN GENÉTICA Y TERAPIA GÉNICA PRECISION MEDICINE, PHARMACOGENETICS, INNOVATION IN GENETICS AND GENE THERAPY	ENFERMEDADES RARAS RARE DISEASES
	SALÓN 1 ROOM 1	SALÓN 2 ROOM 2	SALÓN 3 ROOM 3	SALÓN 4 ROOM 4
09:30 10:20	<p><b>ESTUDIOS DE ASOCIACIÓN DE GENOMA COMPLETO Y PUNTUACIÓN DE RIESGO POLIGÉNICO EN CÁNCER GÁSTRICO</b></p> <p>GENOME-WIDE-ASSOCIATION STUDIES AND POLYGENIC RISK SCORES IN</p> <p><b>Constanza Camargo</b></p>	<p><b>EL PANORAMA GENÓMICO DE LA LEUCEMIA LINFOBLÁSTICA AGUDA PEDIÁTRICA Y LAS OPORTUNIDADES DE LA MEDICINA DE PRECISIÓN</b></p> <p>THE GENOMIC LANDSCAPE OF PEDIATRIC ACUTE LYMPHOBLASTIC LEUKEMIA AND PRECISION MEDICINE OPPORTUNITIES</p> <p><b>Sarah K. Tasian</b></p>	<p><b>GENES MENDELIANOS COMO BLANCO DE ENFERMEDADES RARAS Y COMUNES</b></p> <p>MENDELIAN GENES AS RARE AND COMMON DISEASE TARGETS</p> <p><b>David Goldstein</b></p>	<p><b>LA IMPORTANCIA DE ESTUDIAR LA VARIACIÓN GENÉTICA EN DIVERSOS GRUPOS DE POBLACIÓN</b></p> <p>THE IMPORTANCE OF STUDYING GENETIC VARIATION IN VARIOUS POPULATION GROUPS</p> <p><b>Neil Hanchard</b></p>
10:20 10:35	PRESENTACIÓN DE TRABAJOS ABSTRACTS PRESENTATION	PRESENTACIÓN DE TRABAJOS ABSTRACTS PRESENTATION	PRESENTACIÓN DE TRABAJOS ABSTRACTS PRESENTATION	PRESENTACIÓN DE TRABAJOS ABSTRACTS PRESENTATION

### 10:35 - 11:00 | REFRIGERIO / COFFEE BREAK

11:00 12:30	PRESENTACIÓN DE TRABAJOS ABSTRACTS PRESENTATION	PRESENTACIÓN DE TRABAJOS ABSTRACTS PRESENTATION	PRESENTACIÓN DE TRABAJOS ABSTRACTS PRESENTATION	PRESENTACIÓN DE TRABAJOS ABSTRACTS PRESENTATION
----------------	--	--	--	--

# JUEVES 15 DE JUNIO

## THURSDAY 15 JUNE

12:30 - 14:00 | ALMUERZO LIBRE / LUNCH

### CHARLAS ACADÉMICAS PATROCINADAS SPONSORED ACADEMIC TALKS

SALÓN 1  
ROOM 1

#### Bionano

**MAPEO ÓPTICO DEL GENOMA, LA RESPUESTA QUE LA GENÉTICA ESTABA ESPERANDO PARA ACABAR CON LA ODISEA DIAGNOSTICA**

OPTICAL GENOME MAPPING, THE ANSWER THAT GENETICS WAS WAITING FOR TO END THE DIAGNOSTIC ODYSSEY

**Dra. Diana Rush**

12:30  
13:30

SALÓN 2  
ROOM 2

#### Biomarín

**"AVANZANDO HACIA EL FUTURO DE LA ACONDROPLASIA"**

"MOVING TOWARDS THE FUTURE OF ACHONDROPLASIA"

**Dra. Carolina Rivera  
Dr. Juan Clinton Llerenas**

SALÓN 1  
ROOM 1

**ESTRÉS OXIDATIVO, DAÑO EN EL ADN Y ENFERMEDADES HUMANAS: DE PACIENTES A MOLÉCULAS INDIVIDUALES**

OXIDATIVE STRESS, DNA DAMAGE, AND HUMAN DISEASE: FROM PATIENTS TO SINGLE MOLECULES

**Bennet Van Houten**

14:00  
14:50

SALÓN 2  
ROOM 2

#### RETRANSMISIÓN

**CONFERENCIA ESTRÉS OXIDATIVO, DAÑO EN EL ADN Y ENFERMEDADES HUMANAS: DE PACIENTES A MOLÉCULAS INDIVIDUALES**

LIVE BROADCAST KEYNOTE CONFERENCE OXIDATIVE STRESS, DNA DAMAGE, AND HUMAN DISEASE: FROM PATIENTS TO SINGLE MOLECULES

**Bennet Van Houten**

#### CÁNCER Y BIOMARCADORES

CANCER AND BIOMARKERS

#### CITOGENÓMICA, GENÉTICA MÉDICA Y CLÍNICA

CYTOGENOMICS, MEDICAL AND CLINICAL GENETICS

#### ENFERMEDADES RARAS

RARE DISEASES

#### MEDICINA DE PRECISIÓN, FARMACOGENÉTICA, INNOVACIÓN EN GENÉTICA Y TERAPIA GÉNICA

PRECISION MEDICINE, PHARMACOGENETICS, INNOVATION IN GENETICS AND GENE THERAPY

SALÓN 1  
ROOM 1

**ANÁLISIS GENÓMICO DE CÁNCER DE MAMA DE TIPO LUMINAL B**

GENOMIC ANALYSIS OF LUMINAL B TYPE BREAST CANCER

**Jovanny Zabaleta**

14:50  
15:40

SALÓN 2  
ROOM 2

**INTEGRACIÓN EN EL LABORATORIO DIAGNÓSTICO CLÍNICO DE ANTIGUAS Y NUEVAS TECNOLOGÍAS DE GENÉTICA PARA EL TRATAMIENTO DE PACIENTES CON CÁNCER Y NO CÁNCER**

INTEGRATION OF OLD GENETIC AND NEW GENOMIC TECHNOLOGIES IN THE CLINICAL DIAGNOSTIC LABORATORY FOR TREATMENT OF PATIENTS WITH CANCER AND NON-CANCER

**Fabiola Quintero-Rivera**

SALÓN 3  
ROOM 3

**ENFERMEDADES NEUROGENÉTICAS ¿SON TAN RARAS EN NUESTRO MEDIO?**

NEUROGENETIC DISEASES: ARE THEY SO RARE IN OUR ENVIRONMENT?

**Catalina Mesa**

SALÓN 4  
ROOM 4

**NEUROLOGÍA DE PRECISIÓN: RETOS Y OPORTUNIDADES**

PRECISION NEUROLOGY: CHALLENGES AND OPPORTUNITIES

**David Goldstein**

15:40 - 16:00 | BREAK

16:00  
16:45

**PRESENTACIÓN DE TRABAJOS**  
ABSTRACTS PRESENTATION

**PRESENTACIÓN DE TRABAJOS**  
ABSTRACTS PRESENTATION

**PRESENTACIÓN DE TRABAJOS**  
ABSTRACTS PRESENTATION

**PRESENTACIÓN DE TRABAJOS**  
ABSTRACTS PRESENTATION

17:00  
18:00

**ZONA DE POSTERS: PRESENTACIÓN DE POSTERS**  
POSTER AREA: PRESENTATION OF POSTERS

# VIERNES 16 DE JUNIO

## FRIDAY 16 JUNE

### CHARLAS ACADÉMICAS PATROCINADAS SPONSORED ACADEMIC TALKS

**SALÓN 3**  
ROOM 3

**SALÓN 4**  
ROOM 4

**SALÓN 5**  
ROOM 5

**07:00**  
**08:00**

#### Valentech

#### ALTERNATIVAS TERAPÉUTICAS EN Distrofia Muscular de Duchene en el Paciente no Ambulante

THERAPEUTIC ALTERNATIVES FOR DUCHENE MUSCULAR DYSTROPHY IN THE NON-AMBULLANT PATIENT

**Dr. Sandra Ospina**

#### Amryt Pharma

#### ESPECTRO CLÍNICO Y MOLECULAR DE LAS LIPODISTROFIAS

CLINICAL AND MOLECULAR SPECTRUM OF LIPODYSTROPHIES

**Dr. Gustavo Contreras**

**Suministros Clínicos Isla**

**SALÓN 1+2**  
ROOM 1+2

**08:00**  
**09:00**

#### ¿CÓMO LLEGAMOS A LA MEDICINA DE PRECISIÓN A ESCALA PARA TODOS? - CÁNCER Y BIOPSIA LÍQUIDA

HOW DO WE GET TO PRECISION MEDICINE AT SCALE FOR EVERYONE?

**Dr. Carlos Bustamante**

09:00 - 09:30 | BREAK

#### GENÉTICA DE ENFERMEDADES COMPLEJAS

GENETICS OF COMPLEX DISEASES

#### INMUNOGENÉTICA

IMMUNOGENETIC

#### CÁNCER Y BIOMARCADORES

CANCER AND BIOMARKERS

#### CITOGENÓMICA, GENÉTICA MÉDICA Y CLÍNICA

CYTOGENOMICS, MEDICAL AND CLINICAL GENETICS

**SALÓN 1**  
ROOM 1

**SALÓN 2**  
ROOM 2

**SALÓN 3**  
ROOM 3

**SALÓN 4**  
ROOM 4

**09:30**  
**10:20**

#### LA MUTACIÓN RARA Y FUNCIONAL SUPERA A LA VARIACIÓN COMÚN EN LA DECISIÓN CLÍNICA Y EPIDEMIOLÓGICA ANTE LA ENFERMEDAD COMPLEJA

THE RARE AND FUNCTIONAL MUTATION EXCEEDS THE COMMON VARIATION IN THE CLINICAL AND EPIDEMIOLOGICAL DECISION IN COMPLEX DISEASE

**Mauricio Arcos**

#### LA TAUTOLOGÍA AUTOINMUNE

THE AUTOIMMUNE TAUTOLOGY

**Juan Manuel Anaya**

#### ESTADO DEL ARTE: MEDICINA PERSONALIZADA EN TUMORES SÓLIDOS

STATE OF THE ART: PERSONALIZED MEDICINE IN SOLID TUMORS

**Maycos Leandro Zapata Muñoz**

**09:30**  
**10:35**

#### PRESENTACIÓN DE TRABAJOS

ABSTRACTS PRESENTATION

**10:20**  
**10:35**

**PRESENTACIÓN DE TRABAJOS**  
ABSTRACT PRESENTATION

**PRESENTACIÓN DE TRABAJOS**  
ABSTRACTS PRESENTATION

**PRESENTACIÓN DE TRABAJOS**  
ABSTRACTS PRESENTATION

# VIERNES 16 DE JUNIO

## FRIDAY 16 JUNE

10:35 - 11:00 | REFRIGERIO / COFFEE BREAK

11:00  
12:15

**PRESENTACIÓN DE TRABAJOS**  
ABSTRACTS PRESENTATION

11:00  
11:45

**CONFERENCIA INS REPOSITORIO DE TAMIZAJE NEONATAL: ¿QUÉ ES Y PARA DÓNDE VAMOS?**

INS CONFERENCE NEONATAL SCREENING REPOSITORY: WHAT IS IT AND WHERE ARE WE GOING?

**Andrea Melissa Hidalgo Pinzón**

11:00  
11:45

**GESTIÓN PERSONALIZADA DEL SÍNDROME DE LYNCH: DE LA DETECCIÓN AL DIAGNÓSTICO, TRATAMIENTO Y PREVENCIÓN**

PERSONALIZED MANAGEMENT OF LYNCH SYNDROME: FROM DETECTION TO DIAGNOSIS, TREATMENT AND PREVENTION

**Silvia Vidal**

11:00  
12:30

**PRESENTACIÓN DE TRABAJOS**  
ABSTRACTS PRESENTATION

12:15  
12:30

**CHARLA CAMEC**  
CAMEC TALK

11:45  
13:00

**PRESENTACIÓN DE TRABAJOS**  
ABSTRACTS PRESENTATION

11:45  
12:30

**PRESENTACIÓN DE TRABAJOS**  
ABSTRACTS PRESENTATION

12:30 - 14:00 | ALMUERZO LIBRE / LUNCH

CHARLAS ACADÉMICAS PATROCINADAS  
SPONSORED ACADEMIC TALKS

**SALÓN 1**  
ROOM 1

12:30  
13:30

**Takeda**

**GENÉTICA DE ENFERMEDADES COMPLEJAS**

GENETICS OF COMPLEX DISEASES

**SALÓN 1**  
ROOM 1

14:00  
15:00

**PRESENTACIÓN DE TRABAJOS**  
ABSTRACT PRESENTATION

15:00 - 15:20 | BREAK

**SALÓN 1+2**  
ROOM 1+2

15:20  
16:10

**CONVERSATORIO DE CIERRE**  
PANEL DISCUSSION

**Jovanny Zabaleta  
Constanza Camargo  
Leonor Gusmão**

16:20  
17:00

**PREMIACIÓN DE TRABAJOS Y CLAUSURA**  
AWARDS FOR ABSTRACT AND CLOSURE

# MIÉRCOLES 14 DE JUNIO

WEDNESDAY 14 JUNE

- |                              |  |                              |
|------------------------------|--|------------------------------|
| <b>08:00 - 09:00</b>         | <b>Los retos de traslación de medicina personalizada</b><br><i>The challenges of translation of personalized medicine</i><br>Ángel carracedo   | <b>Salón 1+2</b><br>Room 1+2 |
| <b>09:00 - 09:30   BREAK</b> |  |                              |
| <b>09:30 - 10:20</b>         | <b>La Genética como guía para la terapéutica en las epilepsia</b><br><i>Genetics As A Guide For Therapeutics In The Epilepsies</i><br>Gianpiero Cavalleri - Irlanda  | <b>Salón 1</b><br>Room 1     |
| <b>09:30 - 10:20</b>         | <b>CÓDIGO-Colombia: Diversidad Genómica, Ancestría y Salud</b><br><i>CODE-Colombia: Genomic Diversity, Ancestry and Health</i><br>Augusto Elias Valderrama Aguirre - Colombia  | <b>Salón 2</b><br>Room 2     |
| <b>09:30 - 10:20</b>         | <b>Mecanismos epitranscriptómicos en la regulación de la síntesis de proteínas</b><br><i>Regulation of protein synthesis by the epitranscriptome</i><br>Daniel Arango Tamayo - Estados Unidos  | <b>Salón 3</b><br>Room 3     |
| <b>09:30 - 10:20</b>         | <b>De la Genética Forense a las Ciencias Ómicas Forenses</b><br><i>From Forensic Genetics to Forensic Omics Sciences</i><br>Ángel Carracedo Álvarez - España   | <b>Salón 4</b><br>Room 4     |
| <b>10:20 - 10:35</b>         | <b>Perfil metabolómico asociado a pre-eclampsia y su severidad en gestantes colombiana: un análisis de redes de co-expresión</b><br><i>Metabolomic profile associated with pre-eclampsia and its severity in colombian pregnant women: an analysis of co-expression network</i><br>Claudia Carolina Colmenares Mejía - Colombia  | <b>Salón 1</b><br>Room 1     |
| <b>10:20 - 10:35</b>         | <b>Ancestría Genética en tres grupos poblacionales Colombianos mediante AIM-INDELS. Marcada variabilidad de ancestría en muestras afrodescendientes del Chocó</b><br><i>Genetic ancestry in three Colombian population groups using AIM-INDELS. Marked variability of ancestry in Afro-descendant samples from Chocó</i><br>Juan José Yunis Londoño - Colombia   | <b>Salón 2</b><br>Room 2     |
| <b>10:20 - 10:35</b>         | <b>Efecto de la apicidina, el extracto N-butanólico y el especiosido sobre la expresión de genes relacionados con la apoptosis en células THP-1</b><br><i>Effect of apicidin, the N-butanolic extract and the specioside on the expression of genes related to apoptosis</i><br>Nancy Yadira Guerrero Pepinosa - Colombia  | <b>Salón 3</b><br>Room 3     |
| <b>10:20 - 10:35</b>         | <b>Efecto de la ausencia de la madre en pruebas de paternidad y el número de falsos presuntos padres no excluidos a partir de 15 marcadores STRS utilizando una base de datos genética de Bogotá, Colombia</b><br><i>Effect of the absence of the mother in paternity tests and the number of false presumed fathers not excluded from 15 STRS markers using a genetic database from Bogotá, Colombia</i><br>Fernanda Mogollon Olivares - Colombia | <b>Salón 4</b><br>Room 4     |

# MIÉRCOLES 14 DE JUNIO

WEDNESDAY 14 JUNE

10:35 - 11:00 | COFFE BREAK

- |                      |  |                         |
|----------------------|--|-------------------------|
| <b>11:00 - 11:15</b> | <b>Identificación de potenciales marcadores transcripcionales de la contaminación del aire y su asociación con asma grave</b><br><i>Identification of potential transcriptional markers of air pollution and its association with severe asthma</i><br>Byron Alexis Infante Hurtado - Colombia           | <b>Sala 1</b><br>Room 1 |
| <b>11:00 - 11:15</b> | <b>Análisis de genomas mitocondriales en restos óseos Precolombinos del Magdalena (Colombia)</b><br><i>Analysis of mitochondrial genomes in pre-Columbian bone remains from Magdalena (Colombia)</i><br>María Alejandra Coronel Guzman - Colombia  | <b>Sala 2</b><br>Room 2 |
| <b>11:00 - 11:15</b> | <b>Diagnóstico molecular en individuos con retinitis pigmentosa esporádica</b><br><i>Molecular diagnosis in individuals with sporadic retinitis pigmentosa</i><br>Rafael Humberto Ossa Trujillo - Colombia   | <b>Sala 3</b><br>Room 3 |
| <b>11:00 - 11:15</b> | <b>Inconsistencias alélicas entre kits comerciales de marcadores de STRS autosómicos: implicaciones técnico-legales y recomendaciones</b><br><i>Allelic inconsistencies between commercial autosomal STRS marker kits: technical-legal implications and recommendations</i><br>Izquel Sánchez - Colombia | <b>Sala 4</b><br>Room 4 |
| <b>11:15 - 11:30</b> | <b>Reclasificación clínica del HPGD P.A 13E causante de Osteoartropatía Hipertrófica Primaria en Colombia</b><br><i>Clinical reclassification of HPGD P.A13E causing Primary Hypertrophic Osteoarthropathy in Colombia</i><br>Juan José Alban Silva - Colombia   | <b>Sala 1</b><br>Room 1 |
| <b>11:15 - 11:30</b> | <b>Nuevos conocimientos de mitogenoma completo de restos óseos antiguos en los Andes Orientales de Colombia</b><br><i>New insights into the complete mitogenome of ancient skeletal remains in the Eastern Andes of Colombia</i><br>Lilian Andrea Casas Vargas - Colombia                                | <b>Sala 2</b><br>Room 2 |
| <b>11:15 - 11:30</b> | <b>Rol de la enzima P300 en la activación transcripcional del gen SOX9 en células de sertoli humanas</b><br><i>Role of the P300 enzyme in the transcriptional activation of the SOX9 gene in human sertoli cells</i><br>María José Peña Rivas  | <b>Sala 3</b><br>Room 3 |
| <b>11:15 - 11:30</b> | <b>Quimerismo tetragamético identificado durante un estudio de paternidad de rutina</b><br><i>Tetragametic chimerism identified during a routine paternity study</i><br>Juan José Yunis Londoño - Colombia   | <b>Sala 4</b><br>Room 4 |

# MIÉRCOLES 14 DE JUNIO

WEDNESDAY 14 JUNE

- |                      |  |                         |
|----------------------|--|-------------------------|
| <b>11:30 - 11:45</b> | <b>Reporte del primer caso del Síndrome de Diets-Jongmans en el Continente Americano: Variante patogénica en el gen KDM3B en una paciente colombiana</b><br><i>Report of the first case of Diets-Jongmans Syndrome in the American Continent: Pathogenic variant in the KD</i><br>Juan Sebastián Rincón Redondo - Colombia   | <b>Sala 1</b><br>Room 1 |
| <b>11:30 - 11:45</b> | <b>Variantes moleculares en genes de estrés oxidativo e inflamación en individuos con diferente ancestría genética</b><br><i>Molecular variants in oxidative stress and inflammation genes in individuals with different genetic ancestry</i><br>Dayan Nicole Banguera Segura - Colombia   | <b>Sala 2</b><br>Room 2 |
| <b>11:30 - 11:45</b> | <b>Diagnóstico prenatal de colagenopatía tipo II a través de secuenciación exómica</b><br><i>Prenatal diagnosis of collagenopathy type II through exome sequencing</i><br>Stiven Ernesto Sinisterra Diaz - Colombia  | <b>Sala 3</b><br>Room 3 |
| <b>11:30 - 11:45</b> | <b>¿Qué ha pasado con las frecuencias alélicas de microsatélites, después de 25 años de uso en la genética de poblaciones y la genética forense en Colombia?</b><br><i>What has happened to the allele frequencies of microsatellites, after 25 years of use in population genetics and forensic genetics in Colombia?</i><br>July Mayerli Albarracin Barrera - Colombia | <b>Sala 4</b><br>Room 4 |
| <b>11:45 - 12:00</b> | <b>Diversidad Microbiana en Válvulas Aórtica</b><br><i>Microbial Diversity in Aortic Valves</i><br>Iván Yesid López Ardila - Colombia  | <b>Sala 1</b><br>Room 1 |
| <b>11:45 - 12:00</b> | <b>Epidemiología genética de variantes de Sars-Cov-2 en Antioquia Diciembre 2020-Enero 2022</b><br><i>Genetic Epidemiology of Sars-Cov-2 variants in Antioquia December 2020-January 2022</i><br>Cristian Arbey Velarde Hoyos - Colombia   | <b>Sala 2</b><br>Room 2 |
| <b>11:45 - 12:00</b> | <b>Regulación epigenética ejercida por caliphurria subedenta (amaryllidaceae) en células indiferenciadas SH-SY5Y, un abordaje in vitro e In Silico</b><br><i>Epigenetic regulation exerted by caliphurria subedenta (amaryllidaceae) on undifferentiated SH-SY5Y cells, a</i><br>Willian Orlando Castillo Ordoñez - Colombia   | <b>Sala 3</b><br>Room 3 |
| <b>11:45 - 12:00</b> | <b>Creación de una base de datos de haplotipos de la región control de ADN mitocondrial para su uso en genética forense</b><br><i>Creation of a mitochondrial DNA control region haplotype database for use in forensic genetics</i><br>Adriana Castillo Pico - Colombia   | <b>Sala 4</b><br>Room 4 |



# MIÉRCOLES 14 DE JUNIO

WEDNESDAY 14 JUNE

- |                      |   |                         |
|----------------------|---|-------------------------|
| <b>12:00 - 12:15</b> | <b>Impacto de la ancestría en la severidad clínica de Covid- 19 en una muestra de la Población Colombiana</b><br><i>Impact of ancestry on the clinical severity of Covid-19 in a sample of the Colombian Population</i><br>Adriana Milena Ortegón Abril   | <b>Sala 2</b><br>Room 2 |
| <b>12:00 - 12:15</b> | <b>Análisis comparativo del efecto genotóxico y epigenético por exposición a los cigarrillos electrónicos y convencionales en población Colombiana</b><br><i>Comparative analysis of the genotoxic and epigenetic effect of exposure to electronic and conventional cigare</i><br>Camila Bernal Forigua - Colombia  | <b>Sala 3</b><br>Room 3 |
| <b>12:00 - 12:15</b> | <b>Quimerismo post-trasplante de progenitores hematopoyéticos. Experiencia de un centro de referencia acreditado internacionalmente</b><br><i>Post-transplant chimerism of hematopoietic progenitors. Experience of an internationally accredited reference center.</i><br>Adriana Alayon Galvis - Colombia   | <b>Sala 4</b><br>Room 4 |
| <b>12:15 - 12:30</b> | <b>Evidencia de selección natural mediante valores adaptativos de las variantes africanas A+ y A- del gen G6PD en la población de Buenaventura, Colombia</b><br><i>Evidence of natural selection through adaptive values of the African variants A+ and A- of the G6PD gene in the population of Buenaventura, Colombia</i><br>Sergio Andrés Cañón Alfonso - Colombia | <b>Sala 2</b><br>Room 2 |
| <b>12:15 - 12:30</b> | <b>Identificación del ARN largo no codificante GAPLINC en cáncer de pulmón</b><br><i>Identification of GAPLINC long noncoding RNA in lung cancer</i><br>Litzzy Gisella Bermúdez Liscano - Colombia  | <b>Sala 3</b><br>Room 3 |
| <b>12:15 - 12:30</b> | <b>Quimera tetragamética en paciente con ambigüedad sexual por fecundación independiente de óvulo y segundo cuerpo polar</b><br><i>Tetragametic chimera in a patient with sexual ambiguity due to independent fertilization of the ovum and second polar body</i><br>Juan José Yunis Londoño - Colombia   | <b>Sala 4</b><br>Room 4 |

12:30 - 14:00 | ALMUERZO LIBRE / LUNCH

- |                      |  |                         |
|----------------------|--|-------------------------|
| <b>14:00 - 14:50</b> | <b>¿Cómo llegamos a la medicina de precisión a escala para todos?</b><br><i>How do we get to precision medicine at scale for all?</i><br>Carlos Bustamante - Estados Unidos                                      | <b>Sala 1</b><br>Room 1 |
| <b>14:00 - 14:50</b> | <b>Retransmisión conferencia magistral: ¿Cómo llegamos a la medicina de precisión a escala para todos?</b><br><i>How do we get to precision medicine at scale for all?</i><br>Carlos Bustamante - Estados Unidos | <b>Sala 2</b><br>Room 2 |

# MIÉRCOLES 14 DE JUNIO

WEDNESDAY 14 JUNE

- |                      |  |                         |
|----------------------|--|-------------------------|
| <b>14:50 - 15:05</b> | <b>Impacto de la contaminación del aire urbano en los patrones epigenéticos de habitantes de la ciudad de Bogotá-Colombia</b><br><i>Impact of urban air pollution on the epigenetic patterns of inhabitants of the city of Bogotá-Colombia</i><br>Daniel Mauricio González Cubides - Colombia                                | <b>Sala 3</b><br>Room 3 |
| <b>14:50 - 15:40</b> | <b>Análisis ómicos y trastornos neuropsiquiátricos</b><br><i>Omic analysis and neuropsychiatric disorders</i><br>Diego Alexander Forero Garzón - Colombia  | <b>Sala 1</b><br>Room 1 |
| <b>14:50 - 15:40</b> | <b>El futuro del descubrimiento de medicamentos</b><br><i>The Future of Drug Discovery</i><br>Andrés Larrea - Estados Unidos   | <b>Sala 2</b><br>Room 2 |
| <b>14:50 - 15:40</b> | <b>Genética de poblaciones en el contexto forense: impacto y desafíos de las nuevas metodologías</b><br><i>Population genetics in the forensic context: impact and challenges of new methodologies</i><br>Maria Leonor Gusmão - Brasil   | <b>Sala 4</b><br>Room 4 |
| <b>15:05 - 15:20</b> | <b>Uso de muestras mínimamente invasivas para la identificación de biomarcadores epigenéticos de diagnóstico temprano en cáncer de pulmón</b><br><i>Use of minimally invasive samples for the identification of epigenetic biomarkers for early diagnosis in lung cancer</i><br>Adriana Rojas - Colombia                     | <b>Sala 3</b><br>Room 3 |
| <b>15:20 - 15:35</b> | <b>Rol regulatorio del factor de transcripción RUNX2 en la expresión de ARN largos no codificantes en cáncer de pulmón: GAPLINC, TALAM1</b><br><i>Regulatory role of the transcription factor RUNX2 in the expression of long non-coding RNAs in lung cancer: GAPLINC, TALAM1</i><br>Jesus Manuel Romero Simmonds - Colombia | <b>Sala 3</b><br>Room 3 |

15:40 - 16:00 | BREAK

- |                      |   |                         |
|----------------------|---|-------------------------|
| <b>16:00 - 16:15</b> | <b>Análisis funcional In Silico de RNAs largos no codificantes de astrocitos humanos bajo estrés lipotóxico y su asociación con enfermedades neurodegenerativas</b><br><i>In Silico functional analysis of long non-coding RNAs from human astrocytes under lipotoxic stress and their association with neurodegenerative diseases</i><br>Valentina González Gómez - Colombia | <b>Sala 1</b><br>Room 1 |
| <b>16:00 - 16:15</b> | <b>Geografía Genética: Interpretando las mutaciones de enfermedades raras en el espacio y el tiempo en aislados genéticos de los Andes Colombianos</b><br><i>Genetic Geography: Interpreting rare disease mutations in space and time in genetic isolates from the Colombian Andes</i><br>Angy Melissa Roza Leal - Colombia   | <b>Sala 2</b><br>Room 2 |

# MIÉRCOLES 14 DE JUNIO

WEDNESDAY 14 JUNE

- 16:00 - 16:15** Evaluación de la expresión de los mirnas 148A y 192 y su asociación con complicaciones postoperatoria en pacientes sometidos a cirugía de trasplante hepático en el Hospital Fundación Santa Fe de Bogotá  
*The evolution of the Boyacense Ancestry: First approximation of the diversity of haplogroups for chromosome "Y" of the northern region of the Andes (Boyacá-Colombia)*  
Paula Camila Trujillo Morales - Colombia **Sala 3**  
Room 3
- 16:00 - 16:15** El devenir de la Ancestría Boyacense: Primera aproximación de la diversidad de haplogrupos para cromosoma "Y" de la región norte de los Andes (Boyacá- Colombia)  
*The evolution of the Boyacense Ancestry: First approximation of the diversity of haplogroups for chromosome "Y" of the northern region of the Andes (Boyacá-Colombia)*  
Angie Johana Ávila García - Colombia **Sala 4**  
Room 4
- 16:15 - 16:30** Mutación del gen KCNA2, variante heterocigota de significado clínico incierto, descripción del primer caso en la literatura médica científica  
*KCNA2 gene mutation, heterozygous variant of uncertain clinical significance, description of the first case in the scientific medical literature*  
Juan Camilo Mayorca Aponte - Colombia **Sala 1**  
Room 1
- 16:15 - 16:30** Descifrando el ADN del corazón de los Andes: Un análisis genético, histórico, demográfico y genealógico en Boyacá-Colombia  
*Decoding the DNA of the heart of the Andes: A genetic, historical, demographic and genealogical analysis in Boyacá-Colombia*  
Paula Andrea Sterling Bonilla - Colombia **Sala 2**  
Room 2
- 16:15 - 16:30** Análisis molecular de tres restos esqueléticos, hallados bajo la capilla de la Hacienda La Calera al oriente de Bogotá  
*Molecular analysis of three skeletal remains, found under the chapel of Hacienda La Calera, east of Bogotá*  
María Claudia Noguera Santamaria - Colombia **Sala 4**  
Room 4
- 16:30 - 16:45** Isonimia: la unión entre genes y ancestría para el estudio de enfermedades genéticas en el departamento de Boyacá: angioedema hereditario como estudio de caso  
*Isonymy: the union between genes and ancestry for the study of genetic diseases in the department of Boyacá: hereditary angioedema as a case study*  
Yury Milena Aponte Rubio - Colombia **Sala 4**  
Room 4
- 16:30 - 16:45** Relación dialéctica entre cultura y genes. Qué tiene para decir la antropología social en los estudios de genética poblacional: Caso de endogamia en Boyacá  
*Dialectical relationship between culture and genes. What does social anthropology have to say in studies of population genetics: Case of inbreeding in Boyacá*  
Juan Carlos Guastuman Llanos - Colombia **Sala 2**  
Room 2

## Presentación poster en puestos de estudio bloque 11

Poster presentation in study positions block 11

- 16:45 - 16:55** Caracterización In Silico de elementos de la transcripción y traducción en los intrones del gen PRKN RBR E3 ubiquitina proteína ligasa 3 de humano y su relación con la enfermedad de Parkinson  
*In Silico characterization of transcription and translation elements in the introns of the human PRKN RBR E3 ubiquitin protein ligase 3 gene and its relationship with Parkinson's disease*  
Erika Paola Ardila Sandoval - Colombia

# MIÉRCOLES 14 DE JUNIO

WEDNESDAY 14 JUNE

- 16:45 - 16:55** Sospecha de displasia frontometafisiaria tipo 2 en un paciente con genitales atípicos y talla alta: ¿Una asociación poco frecuente o distintas entidades?  
*Suspicion of type 2 frontometaphyseal dysplasia in a patient with atypical genitalia and tall stature: A rare association or different entities?*  
Nidia Anaid Huerta Bolfeta - Mexico
- 16:45 - 16:55** Evaluación de efecto citotóxico y genotóxico in vitro de nanopartículas carbonosas funcionalizadas con amidas sobre la línea celular A549 y linfocitos  
*Evaluation of the in vitro cytotoxic and genotoxic effect of amide-functionalized carbonaceous nanoparticles on the A549 cell line and lymphocytes*  
Ana María Larrea Cárdenas - Colombia
- 16:45 - 16:55** Manejo interdisciplinario de atrofia muscular espinal tipo II, reporte de caso en el Centro de Enfermedades Huérfanas de Comfamiliar, Risaralda  
*Interdisciplinary management of type II spinal muscular atrophy, case report at the Center for Orphan Diseases of Comfamiliar, Risaralda*  
Gloria Liliana Porras Hurtado - Colombia
- 16:55 - 17:05** Estandarización de un método bioinformático para identificación de variantes genéticas asociadas a enfermedades neonatales  
*Standardization of a bioinformatics method for the identification of genetic variants associated with neonatal diseases*  
Cristian Arbey Velarde Hoyos - Colombia
- 16:55 - 17:05** Doble Aneuploidía: Síndromes de Klinefelter y Edwards (48,XXY,+18). Reporte de un caso  
*Double Aneuploidy: Klinefelter and Edwards syndromes (48,XXY,+18). case report*  
Ana Carolina Tamayo Palacio - Colombia
- 16:55 - 17:05** Evaluación in vitro del efecto del material particulado producto de la combustión de motores Diésel y Diésel-Gas natural sobre una línea celular de pulmón humano  
*In vitro evaluation of the effect of particulate matter from the combustion of Diesel and Diesel-Natural Gas engines on a human lung cell line*  
Juan Sebastián Pino Bustamante - Colombia
- 16:55 - 17:05** Enanismo Mulibrey asociado a Tumor de Wilms: Reporte de un caso y revisión de la literatura  
*Mulibrey dwarfism associated with Wilms tumor: Report of a case and review of the literature*  
Henry Ostos Alfonso - Colombia
- 17:05 - 17:15** Medicina de Precisión en onco-hematología: Integración de las técnicas citogenómicas, moleculares y secuenciación de próxima generación en el diagnóstico clínico. Reporte de caso en el Laboratorio Lime  
*Precision Medicine in onco-hematology: Integration of next generation cytogenomic, molecular and sequencing techniques in clinical diagnosis. Case report in the Lime Laboratory.*  
Carlos Humberto Afanador Ayala - Colombia
- 17:05 - 17:15** Síndrome de Cromosoma 7 en anillo: Reporte de caso  
*Clinical, cytogenetic and molecular findings of a case of acute myeloid leukemia (AML)*  
Yulieth Tatiana Restrepo Álvarez - Colombia

# MIÉRCOLES 14 DE JUNIO

WEDNESDAY 14 JUNE

- 17:05 - 17:15** **Cromosoma 7 en anillo en un lactante**  
*Ring chromosome 7 in an infant*  
Sebastián Moreno Agudelo - Colombia
- 17:05 - 17:15** **Tamizaje neonatal para hipotiroidismo congénito: Estudio piloto retrospectivo enfocado en recién nacidos pretérmino y de bajo peso**  
*Neonatal screening for congenital hypothyroidism: a retrospective pilot study focused on preterm and low birth weight infants*  
Dayana Suárez - Colombia
- 17:15 - 17:25** **Evaluación de Y-SNPS en dos Comunidades Amerindias Arawak Colombianas y su relación con otras etnias del país**  
*Evaluation of Y-SNPS in two Colombian Arawak Amerindian Communities and their relationship with other ethnic groups in the country*  
Juan Pablo Peña Sanchez - Colombia
- 17:15 - 17:25** **Prevalencia de casos positivos en el estudio de Fish Her-2/Neu en cáncer de mama de pacientes de Sura en el período 2019-2022**  
*Prevalence of positive cases in the Fish Her-2/Neu study in breast cancer patients from Sura in the period 2019-2022*  
José Antonio Becerra Medina - Colombia
- 17:15 - 17:25** **Resultados preliminares de marcadores de ancestría y su relación con asma en niños expuestos a diversos factores ambientales: cohorte promesa**  
*Preliminary results of ancestry markers and their relationship with asthma in children exposed to various environmental factors: promising cohort*  
Luz Yaneth Orozo Jiménez - Colombia
- 17:15 - 17:25** **Angioedema hereditario en extensa familia colombiana: Descripción clínica y genética**  
*Hereditary angioedema in an extended Colombian family: Clinical and genetic description*  
Juan Sebastián Arias Flórez - Colombia
- 17:25 - 17:35** **Patrones de ancestría genética en una población con cáncer colorrectal en la ciudad de Medellín**  
*Patterns of genetic ancestry in a population with colorectal cancer in the city of Medellín*  
María Victoria Parra - Colombia
- 17:25 - 17:35** **Paciente con trombocitemia somática secundaria a variante patógena en el gen CALR y deseos de paridad**  
*Patient with somatic thrombocytopenia secondary to a pathogenic variant in the CALR gene and wishes for parity*  
Gabriela Mantilla Beltrán - Colombia
- 17:25 - 17:35** **Identificación de Haplogrupos a partir de ADN mitocondrial en pacientes con neuromielitis óptica en Bogotá y Medellín, Colombia**  
*Identification of Haplogroups from mitochondrial DNA in patients with neuromyelitis optica in Bogotá and Medellín, Colombia*  
Juliana Lago Martínez - Colombia

# MIÉRCOLES 14 DE JUNIO

WEDNESDAY 14 JUNE

- 17:25 - 17:35** Diagnóstico genético y molecular de enfermedad de pompe, descripción y reporte de una enfermedad huérfana en Colombia  
*Genetic and molecular diagnosis of Pompe disease, description and report of an orphan disease in Colombia*  
Maria Isabella Guerrero Arévalo - Colombia
- 17:35 - 17:45** Identificación de variantes genéticas relacionadas con dislipidemias hereditarias: Caracterización de una población colombiana  
*Identification of genetic variants related to hereditary dyslipidemias: Characterization of a Colombian population*  
Sandra Bello - Colombia
- 17:35 - 17:45** Hallazgos clínicos, citogenéticos y moleculares de un caso de leucemia mieloide aguda (LMA)  
*Clinical, cytogenetic and molecular findings of a case of acute myeloid leukemia (AML)*  
Katherine Andrea Palacio Rúa - Colombia
- 17:35 - 17:45** Reto diagnóstico: Reporte del primer caso colombiano de síndrome pura  
*Diagnostic challenge: Report of the first Colombian case of pura syndrome*  
Laura Ordoñez Arenas - Colombia
- 17:35 - 17:45** Síndrome Kleeftstra 2: A propósito de un caso  
*Kleeftstra syndrome 2: About a case*  
Maria Camila Gutiérrez Vargas - Colombia
- 17:45 - 17:55** Caracterización de variantes alélicas del gen APOE asociado con susceptibilidad a enfermedad de Alzheimer en el departamento de Nariño, Colombia  
*Characterization of allelic variants of the APOE gene associated with susceptibility to Alzheimer's disease in the department of Nariño, Colombia*  
Angela Maria Zamudio Jacome - Colombia
- 17:45 - 17:55** Características clínicas del Síndrome de Morquio con respecto a la terapia de reemplazo enzimático  
*Clinical characteristics of Morquio Syndrome with respect to enzyme replacement therapy*  
Sebastián Moreno Agudelo - Colombia
- 17:45 - 17:55** Nuevo caso de variantes patogénicas homocigotas de los genes TBCK y DHCR7  
*New case of homozygous pathogenic variants of the TBCK and DHCR7 genes*  
Henry Ostos Alfonso - Colombia
- 17:55 - 18:05** Estudio de la diversidad genética en humanos en Sincelejo, Sucre-Colombia, utilizando inserciones ALU  
*Study of genetic diversity in humans in Sincelejo, Sucre-Colombia, using ALU insertions*  
Enrique Pardo Pérez - Colombia

# MIÉRCOLES 14 DE JUNIO

---

WEDNESDAY 14 JUNE

**17:55 - 18:05** Primer caso colombiano de enfermedad relacionada al gen MYH9  
*First Colombian case of disease related to the MYH9 gene*

Nathalia Andrea Cerón Cortes - Colombia

**17:55 - 18:05** Síndrome de Mullegama-Klein-Martínez (MKMS) variante en una región intrónica del gen STAG2; un reporte de caso  
*Mullegama-Klein-Martínez syndrome (MKMS) variant in an intronic region of the STAG2 gene; a case report*

Luis Arturo Lizcano Gil - Colombia

# JUEVES 15 DE JUNIO

THURSDAY 15 JUNE

## CHARLAS ACADÉMICAS PATROCINADAS SPONSORED ACADEMIC TALKS

- 07:00 - 08:00** **Retos de los investigadores en Colombia para la investigación con NGS** **Salón 5**  
*Challenges for researchers in Colombia for research with NGS*  
Room 5  
Marcela Gálvez - Colombia  
Danyela Valero - Colombia
- 07:00 - 08:00** **Tecnologías de última generación para estudios en Genética Humana. Donde la Genómica se une** **Salón 3**  
*State-of-the-art technologies for studies in Human Genetics. Where Genomics Meets*  
Room 3  
Carlos Matta - Colombia
- 07:00 - 08:00** **Variabilidad clínica de la HPP: retos en asesoría genética** **Salón 4**  
*Clinical variability of PPH: challenges in genetic counseling*  
Room 4  
Gustavo Contreras
- 08:00 - 09:00** **Citogenómica de Próxima Generación: Descifrar los reordenamientos cromosómicos para que más pacientes se beneficien de la Medicina Genómica** **Salón 1+2**  
*Next-Generation Cytogenomics: Deciphering Chromosome Rearrangements to Improve Patient Care*  
Room 1+2  
Fabiola Quintero-Rivera - Estados Unidos
- 09:00 - 09:30 | BREAK**
- 09:30 - 10:20** **Estudios de asociación de genoma completo y puntuación de riesgo poligénico en cáncer gástrico** **Salón 1**  
*Genome-wide-association studies and polygenic risk scores in gastric cancer*  
Room 1  
Constanza Camargo - Estados Unidos
- 09:30 - 10:20** **El panorama genómico de la leucemia linfoblástica aguda pediátrica y las oportunidades de la medicina de precisión** **Salón 2**  
*The Genomic Landscape of Pediatric Acute Lymphoblastic Leukemia and Precision Medicine Opportunities*  
Room 2  
Sarah Tasian - Estados Unidos



# JUEVES 15 DE JUNIO

THURSDAY 15 JUNE

- |                     |  |                          |
|---------------------|--|--------------------------|
| <b>09:30 -10:20</b> | <b>Genes mendelianos como blanco de enfermedades raras y comunes</b><br><i>Mendelian genes as rare and common disease targets</i><br>David Goldstein   | <b>Salón 3</b><br>Room 3 |
| <b>09:30 -10:20</b> | <b>La importancia de estudiar la variación genética en diversos grupos de población</b><br><i>The importance of studying genetic variation in various population groups</i><br>Neil Andrew Hanchard - Estados Unidos   | <b>Salón 4</b><br>Room 4 |
| <b>10:20 -10:35</b> | <b>Validación clínica de un test integrado de riesgo de cáncer de mama que analiza datos genómicos y no genómicos en población Colombiana: "Proyecto Soy generación"</b><br><i>Enteric anendocrinosis: impact of genetic diagnosis in an Ecuadorian patient and proposal of new evidence on the pathogenicity of a genetic variant in NEUROG3</i><br>Harvy Mauricio Velasco Parra - Colombia | <b>Salón 1</b><br>Room 1 |
| <b>10:20 -10:35</b> | <b>Correlación del fenotipo con variantes genéticas del síndrome de Allgrove en pacientes colombianos</b><br><i>Correlation of the phenotype with genetic variants of Allgrove syndrome in Colombian patients</i><br>Johana Andrea Botero Hernandez - Colombia   | <b>Salón 2</b><br>Room 2 |
| <b>10:20 -10:35</b> | <b>Anendocrinosis entérica: impacto del diagnóstico genético en un paciente ecuatoriano y propuesta de nueva evidencia sobre la patogenicidad de variante genética en NEUROG3</b><br>Maria Belen Mattos Vélez - Ecuador  | <b>Salón 4</b><br>Room 4 |
| <b>10:20 -10:35</b> | <b>Prevalencia de polimorfismos de los genes COX1, CYP2C19 Y ITGB3 en el centro del Valle del Cauca, Colombia</b><br><i>Prevalence of polymorphisms of the COX1, CYP2C19 and ITGB3 genes in the center of Valle del Cauca, Colombia</i><br>Luis Eduardo Espinosa (Presencial) - Colombia   | <b>Salón 3</b><br>Room 3 |

10:35 - 11:00 | REFRIGERIO / COFFEE BREAK

- |                     |  |                          |
|---------------------|--|--------------------------|
| <b>11:00 -11:15</b> | <b>Identificación de variantes germinales mediante secuenciación de exoma completo en mujeres colombianas con cáncer de seno no seleccionado: Análisis de segregación familiar y validación funcional</b><br><i>Identification of germline variants by whole exome sequencing in Colombian women with unselected breast cancer: Familial segregation analysis and functional validation</i><br>Diana Carolina Sierra Díaz - Colombia | <b>Salón 1</b><br>Room 1 |
|---------------------|--|--------------------------|

# JUEVES 15 DE JUNIO

THURSDAY 15 JUNE

- |                     |  |                          |
|---------------------|--|--------------------------|
| <b>11:00 -11:15</b> | <b>Primer reporte de herencia digénica en síndrome de Alport en un paciente colombiano</b><br><i>First report of digenic inheritance in Alport syndrome in a Colombian patient</i><br>María Antonia Roldán Yepes - Colombia  | <b>Salón 2</b><br>Room 2 |
| <b>11:00 -11:15</b> | <b>Síndrome de Knobloch. Primer reporte de caso en Colombia</b><br><i>Knobloch syndrome. First case report in Colombia</i><br>María Paula Silva Sánchez  | <b>Salón 4</b><br>Room 4 |
| <b>11:00 -11:15</b> | <b>Generación de material informativo sobre errores innatos del metabolismo</b><br><i>Generation of informative material on inborn errors of metabolism</i><br>Olga Yaneth Echeverri Peña - Colombia   | <b>Salón 3</b><br>Room 3 |
| <b>11:15 -11:30</b> | <b>Análisis integrado de datos genómicos para la identificación de variantes en el gen AHR asociadas con cáncer en población latinoamericana</b><br><i>Integrated analysis of genomic data for the identification of variants in the AHR gene associated with cancer in the Latin American population</i><br>Nathalia Andrea Trujillo Pelayo - Colombia  | <b>Salón 1</b><br>Room 1 |
| <b>11:15 -11:30</b> | <b>Análisis de alteraciones cromosómicas complejas mediante mapeo óptico cromosómico en cáncer de pulmón de células no pequeñas (NSCLC)</b><br><i>Analysis of complex chromosomal abnormalities by optical chromosome mapping in non-small cell lung cancer (NSCLC)</i><br>Ana Shaia Clavijo Moreno - Colombia   | <b>Salón 2</b><br>Room 2 |
| <b>11:15 -11:30</b> | <b>Relación clínico funcional de pacientes con encefalopatía hipóxico-isquémica y neurogenética: Enfoque medicina personalizada en el centro de huérfanas de Comfamiliar Risaralda</b><br><i>Functional clinical relationship of patients with neurogenetic and hypoxic-ischemic encephalopathy: Personalized medicine approach in the Comfamiliar Risaralda orphan center</i><br>Gloria Liliana Porras Hurtado - Colombia | <b>Salón 3</b><br>Room 3 |
| <b>11:15 -11:30</b> | <b>Nuevo de caso de coffin siris y paladar hendido</b><br><i>New of case of coffin siris and cleft palate</i><br>Henry Ostos Alfonso - Colombia  | <b>Salón 4</b><br>Room 4 |
| <b>11:30 -11:45</b> | <b>Análisis de una serie de casos de trastornos mieloides mediante un panel de 62 genes por secuencia de próxima generación. Rendimiento diagnóstico</b><br><i>Analysis of a case series of myeloid disorders using a panel of 62 genes per next generation sequence. Diagnostic yield.</i><br>Juan José Yunis Londoño - Colombia  | <b>Salón 1</b><br>Room 1 |
| <b>11:30 -11:45</b> | <b>Paciente con trastorno del desarrollo intelectual, autosómico dominante 55,(MRD55) con convulsiones, por mutación en el gen NUS1 de novo</b><br><i>Patient with autosomal dominant intellectual development disorder 55 (MRD55) with seizures due to de novo NUS1 gene mutation</i><br>Nathalia Andrea Cerón Cortes - Colombia  | <b>Salón 2</b><br>Room 2 |

# JUEVES 15 DE JUNIO

THURSDAY 15 JUNE

- |                     |   |                          |
|---------------------|---|--------------------------|
| <b>11:30 -11:45</b> | <b>Variación genética rara y común implicada en la respuesta al clopidogrel en una población colombiana</b><br><i>Rare and common genetic variation implicated in the response to clopidogrel in a Colombian population</i><br>Hayler Edu Ibarra Arcila - Colombia  | <b>Salón 3</b><br>Room 3 |
| <b>11:30 -11:45</b> | <b>Las Hipoacusias Congénitas, más allá de lo que ves: Segundo caso del Síndrome de Lehman en Colombia</b><br><i>Congenital hearing loss, beyond what you see: Second case of Lehman Syndrome in Colombia</i><br>Michael Alexander Vallejo Urrego - Colombia  | <b>Salón 4</b><br>Room 4 |
| <b>11:45 -12:00</b> | <b>Utilidad del tamizaje molecular de 28 translocaciones por RT-PCR multiplex en pacientes con leucemia</b><br><i>Usefulness of molecular screening of 28 translocations by multiplex RT-PCR in patients with leukemia</i><br>Sindy Bernal Espinosa - Colombia  | <b>Salón 1</b><br>Room 1 |
| <b>11:45 -12:00</b> | <b>Caracterización de biomarcadores citogenómicos en linfoma difuso de células grandes mediante cariotipo complejo, hibridación in situ fluorescente y mapeo óptico del genoma en el Laboratorio Colcan</b><br><i>Characterization of cytogenomic biomarkers in diffuse large cell lymphoma by complex karyotyping, fluorescent in situ hybridization, and optical genome mapping in the Colcan Laboratory</i><br><br>Liz Carolina Pardo Echeverria (Presencial) - Colombia | <b>Salón 2</b><br>Room 2 |
| <b>11:45 -12:00</b> | <b>Retos en la interpretación del perfil de aminoácidos para el diagnóstico de aminoacidopatías</b><br><i>Challenges in the interpretation of the amino acid profile for the diagnosis of amino acidopathies</i><br>Olga Yaneth Echeverri Peña - Colombia   | <b>Salón 3</b><br>Room 3 |
| <b>11:45 -12:00</b> | <b>Síndrome de Chops, reporte del primer caso en Colombia</b><br><i>Chops syndrome, report of the first case in Colombia</i><br>María Luisa Cepeda Moreno - Colombia  | <b>Salón 4</b><br>Room 4 |

# JUEVES 15 DE JUNIO

THURSDAY 15 JUNE

- |                     |   |                          |
|---------------------|---|--------------------------|
| <b>12:00 -12:15</b> | <b>Identificación de reordenamientos del gen ALK en una cohorte de pacientes diagnosticados con adenocarcinoma de pulmón candidatos a terapia dirigida con inhibidores</b><br><i>Identification of ALK gene rearrangements in a cohort of patients diagnosed with lung adenocarcinoma who are candidates for targeted therapy with inhibitors</i><br>Ana Shaia Clavijo Moreno   | <b>Salón 1</b><br>Room 1 |
| <b>12:00 -12:15</b> | <b>Presentación de 3 estudios de PGT-M en familias portadoras</b><br><i>Presentation of 3 studies of PGT-M in carrier families</i><br>Claudia Serrano (Presencial) - Colombia   | <b>Salón 2</b><br>Room 2 |
| <b>12:00 -12:15</b> | <b>Polimorfismos del gen CYP2D6 y su relación con las recurrencias de plasmodium vivax después del tratamiento con Cloroquina- Primaquina en Turbo, Colombia</b><br><i>CYP2D6 gene polymorphisms and their relationship with plasmodium vivax recurrences after Chloroquine-Primaquine treatment in Turbo, Colombia</i><br>Veronica Sierra Cifuentes - Colombia   | <b>Salón 3</b><br>Room 3 |
| <b>12:00 -12:15</b> | <b>Síndrome de Microdelección 1Q44, reporte de caso en el centro de huérfanas de Comfamiliar Risaralda</b><br><i>1Q44 Microdeletion Syndrome, case report in the orphan center of Comfamiliar Risaralda</i><br>Gloria Liliana Porras Hurtado - Colombia   | <b>Salón 4</b><br>Room 4 |
| <b>12:15 -12:30</b> | <b>Evaluación de variantes genéticas en los SNPS (RS284449, RS2516498, RS3132468, RS3828916) en el gen MICB y su relación con el riesgo a desarrollar cáncer de seno en población mexicana</b><br><i>Evaluation of genetic variants in the SNPS (RS284449, RS2516498, RS3132468, RS3828916) in the MICB gene and its relationship with the risk of developing breast cancer in the Mexican population</i><br>Jorge Flavio Mendoza Rincón - Mexico | <b>Salón 1</b><br>Room 1 |
| <b>12:15 -12:30</b> | <b>Encefalopatía del desarrollo de inicio temprano con epilepsia y alteración visual como presentación atípica de mutación en KCNT1</b><br><i>Early-onset developmental encephalopathy with epilepsy and visual disturbance as an atypical presentation of KCNT1 mutation</i><br>Verónica Jaramillo Palacio - Colombia  | <b>Salón 3</b><br>Room 3 |
| <b>12:15 -12:30</b> | <b>Reporte de caso: Familia consanguínea con 3 hijos afectados por Síndrome de DYGGVE-MELCHIOR-CLAUSEN: una variante homocigota en DYM</b><br><i>Case report: Consanguineous family with 3 children affected by DYGGVE-MELCHIOR-CLAUSEN Syndrome: a homozygous variant in DYM</i><br>Jenniffer Andrea Romero Morales - Colombia   | <b>Salón 4</b><br>Room 4 |
| <b>12:15 -12:30</b> | <b>Análisis genético preimplantacional en ciclos de reproducción asistida, con transferencia de embriones mosaico</b><br><i>Preimplantation genetic analysis in assisted reproduction cycles, with mosaic embryo transfer</i><br>Yeira Paola López Lora - Colombia  | <b>Salón 2</b><br>Room 2 |

# JUEVES 15 DE JUNIO

THURSDAY 15 JUNE

## CHARLAS ACADÉMICAS PATROCINADAS SPONSORED ACADEMIC TALKS

**12:30 -13:30** **“Avanzando hacia el futuro de la acondroplasia”**  
*“Moving towards the future of achondroplasia”*  
Juan Clinton Llerenas  
Carolina Rivera.  
*Biomarín*

**Salón 2**  
Room 2

**12:30 -13:30** **Charla académica patrocinada**  
*Sponsored academic talk*  
Diana Rush  
*Bionano*

**Salón 1**  
Room 1

## 12:30 - 14:00 | ALMUERZO LIBRE / LUNCH

**14:00 -14:50** **Estrés oxidativo, daño en el ADN y enfermedades humanas: de pacientes a moléculas individuales**  
*Oxidative stress, DNA damage, and human disease: from patients to single molecules*  
Bennet Van Houten - Estados Unidos

**Salón 1**  
Room 1

**14:00 -14:50** **Retransmisión conferencia magistral: Estrés oxidativo, daño en el ADN y enfermedades humanas: de pacientes a moléculas individuales**  
*Oxidative stress, DNA damage, and human disease: from patients to single molecules*  
Bennet Van Houten - Estados Unidos

**Salón 2**  
Room 2

**14:50 -15:40** **Análisis genómico de cáncer de mama de tipo luminal B**  
*Genomic analysis of luminal B type breast cancer*  
Jovanny Zabaleta - Estados Unidos

**Salón 1**  
Room 1

**14:50 -15:40** **Integración en el laboratorio diagnóstico clínico de antiguas y nuevas tecnologías de genética para el tratamiento de pacientes con Cáncer**  
*Integration in the clinical diagnostic laboratory of old and new genetic technologies for the treatment of patients with cancer and non-cancer*  
Fabiola Quintero-Rivera - Estados Unidos

**Salón 2**  
Room 2

**14:50 -15:40** **Neurología de precisión: retos y oportunidades**  
*Precision neurology: challenges and opportunities*  
David Goldstein (Presencial) - Estados Unidos

**Salón 4**  
Room 4

# JUEVES 15 DE JUNIO

THURSDAY 15 JUNE

**14:50 -15:40** **Enfermedades Neurogenéticas ¿Son tan raras en nuestro medio?**  
*Neurogenetic Diseases: are they so rare in our environment?*  
Sandra Catalina Mesa Restrepo - Colombia

**Salón 3**  
Room 3

15:40 - 16:00 | REFRIGERIO / COFFEE BREAK

**16:00 -16:15** **Análisis de FLT3-ITD y FLT3 TKD (D835) en 506 pacientes colombianos adultos con LMA de novo entre febrero 2019-junio 2022**  
*Analysis of FLT3-ITD and FLT3 TKD (D835) in 506 adult Colombian patients with de novo AML between February 2019-June 2022*  
Juan Jose Yunis Londoño

**Salón 1**  
Room 1

**16:00 -16:15** **Encefalopatía epiléptica infantil temprana 2 de herencia dominante ligada al X: reporte de caso**  
*X-linked dominantly inherited early infantile epileptic encephalopathy 2: case report*  
Daniela Contreras Duque - Colombia

**Salón 2**  
Room 2

**16:00 -16:15** **Análisis del impacto de la pandemia en el diagnóstico bioquímico de errores innatos del metabolismo**  
*Analysis of the impact of the pandemic on the biochemical diagnosis of inborn errors of metabolism*  
Olga Yaneth Echeverri Peña - Colombia

**Salón 4**  
Room 4

**16:00 -16:15** **Síndrome de Nicolaides - Baraitser con variante patogénica de novo en el gen SMARCA2: reporte de caso**  
*Nicolaides-Baraitser syndrome with de novo pathogenic variant in the SMARCA2 gene: case report*  
Mariana Machado Castillo - Colombia

**Salón 3**  
Room 3

**16:15 -16:30** **Perfil de metilación en la región promotora del gen ANLN como biomarcador de detección temprana de neoplasia intraepitelial cervical de alto grado**  
*Methylation profile in the promoter region of the ANLN gene as a biomarker for early detection of high-grade cervical intraepithelial neoplasia*  
Daniela Carvajal Cucuñame - Colombia

**Salón 1**  
Room 1

**16:15 -16:30** **Paciente con muerte súbita recuperada y hermana con muerte súbita por mutación heterocigota en el gen KCNH2**  
*Patient with recovered sudden death and sister with sudden death due to heterozygous mutation in the KCNH2 gene*  
Angela Lucia Vargas Perilla - Colombia

**Salón 2**  
Room 2

# JUEVES 15 DE JUNIO

THURSDAY 15 JUNE

- |                     |  |                          |
|---------------------|--|--------------------------|
| <b>16:15 -16:30</b> | <b>Desarrollo de un algoritmo combinado para la predicción del riesgo de síndrome metabólico</b><br><i>Development of a combined algorithm for predicting the risk of metabolic syndrome</i><br>Viviana Andrea Cardona Pemberthy - Colombia  | <b>Salón 4</b><br>Room 4 |
| <b>16:15 -16:30</b> | <b>Raquitismo dependiente de vitamina D: Serie de 3 casos con variantes patogénicas no reportadas</b><br><i>Vitamin D-dependent rickets: Series of 3 cases with unreported pathogenic variants</i><br>Gina Marcela González Valencia - Colombia  | <b>Salón 3</b><br>Room 3 |
| <b>16:30 -16:45</b> | <b>Evaluación del desempeño del marcador de inmunohistoquímica TLE1 en sarcoma sinovial y descripción de su comportamiento en imitadores histológicos y otros tumores de células fusocelulares en la Fundación Santa Fe de Bogotá en el período 2004 y 2023</b><br><i>Evaluation of the performance of the immunohistochemical marker TLE1 in synovial sarcoma and description of its behavior in histological mimics and other spindle cell tumors at the Fundación Santa Fe de Bogotá in the period 2004 and 2023</i><br>Flor Vanessa Díaz Pupo - Colombia | <b>Salón 1</b><br>Room 1 |
| <b>16:30 -16:45</b> | <b>Variante en el 3'UTR de EIF2S3 en una familia con Panhipopituitarismo, problemas de aprendizaje y miopatía ligada a X</b><br><i>EIF2S3 3'UTR variant in a family with panhypopituitarism, learning disabilities, and X-linked myopathy</i><br>Jorge Luis Granadillo De Luque - Colombia   | <b>Salón 2</b><br>Room 2 |
| <b>16:30 -16:45</b> | <b>Nuevo caso de Síndrome 3M asociado a mutación en gen CUL7</b><br><i>New case of 3M Syndrome associated with a mutation in the CUL7 gene</i><br>Maria Camila Gutiérrez Vargas - Colombia   | <b>Salón 3</b><br>Room 3 |

## Presentación poster en puestos de estudio bloque 11

Poster presentation in study positions block 11

- |                     |   |  |
|---------------------|---|--|
| <b>17:00 -17:10</b> | <b>Aspectos genéticos y clínicos del cáncer colorectal en pacientes atendidos en un hospital de alta complejidad en Cali, Colombia</b><br><i>Genetic and clinical aspects of colorectal cancer in patients treated in a high complexity hospital in Cali, Colombia</i><br>Diana Marcela Vásquez Forero - Colombia |  |
| <b>17:00 -17:10</b> | <b>Alteraciones citogenéticas en neoplasias hematológicas presentes en una población del suroccidente colombiano</b><br><i>Cytogenetic alterations in hematological neoplasms present in a population of southwestern Colombia</i><br>Claudia Yineth Giraldo Nieto - Colombia                                     |  |

# JUEVES 15 DE JUNIO

THURSDAY 15 JUNE

- 17:00 -17:10** **Síndrome turner en mosaico: Diagnóstico tardío en adulta con hipertensión arterial**  
*Mosaic turner syndrome: late diagnosis in an adult with arterial hypertension*  
Juan Pablo Cabrera Cotrino - Colombia
- 17:00 -17:10** **Diagnóstico citogenético del Síndrome de Wolf, descripción de 4 casos en una institución de Suramérica**  
*Cytogenetic diagnosis of Wolf Syndrome, description of 4 cases in a South American institution*  
Jhan Paul Jaimes Cardozo - Colombia
- 17:00 -17:10** **Manejo interdisciplinario de parálisis cerebral espástica con alteración genética, reporte de caso en el Centro de Enfermedades Huérfanas de Comfamiliar Risaralda**  
*Interdisciplinary management of spastic cerebral palsy with genetic alteration, case report at the Center for Orphan Diseases of Comfamiliar Risaralda*  
Gloria Liliana Porras Hurtado - Colombia
- 17:00 -17:10** **Nuevas variantes en el gen OPA1 asociadas al Síndrome de Behr. Reporte de caso**  
*New variants in the OPA1 gene associated with Behr Syndrome. Case report*  
Luis Arturo Lizcano Gil - Colombia
- 17:10 -17:20** **Prevalencia de mutaciones de JAK2 en pacientes con neoplasias mieloproliferativas**  
*Prevalence of JAK2 mutations in patients with myeloproliferative neoplasms*  
Liliana Doza Martinez - Colombia
- 17:10 -17:20** **Evaluación preliminar del perfil genético de pacientes pediátricos con leucemia linfocítica aguda (LLA) en la población colombiana**  
*Preliminary evaluation of the genetic profile of pediatric patients with acute lymphoid leukemia (ALL) in the Colombian population*  
Jazmín Celeste Calvo Álvarez - Colombia
- 17:10 -17:20** **Estrategias diagnósticas para las distrofias musculares: Un estudio transversal**  
*Diagnostic strategies for muscular dystrophies: A cross-sectional study*  
Franklin Alberto Hanna Rodríguez - Colombia



- 17:10 -17:20** **Caracterización de la población pediátrica con labio y/o paladar hendido en un Hospital Regional durante el periodo del año 2022**  
*Characterization of the pediatric population with cleft lip and/or palate in a Regional Hospital during the period of 2022*  
Maria Camila Gutiérrez Vargas - Colombia
- 17:10 -17:20** **Introducción a la GSD tipo I (Enfermedad de Von Gierke)**  
*Introduction to GSD Type I (Von Gierke's Disease)*  
Edwar Arturo Carrillo García - Colombia
- 17:10 -17:20** **Protocolo de investigación para el diagnóstico de la drepanocitosis en población adulta a partir de características micro y macroscópicas en relación con aspectos sociodemográficos**  
*Research protocol for the diagnosis of sickle cell disease in the adult population based on microscopic and macroscopic characteristics in relation to sociodemographic aspects*  
Andrea Valentina Fuentes Arévalo - Colombia
- 17:20 -17:30** **Frecuencia de la variante RS889312 del gen de baja penetrancia MAP3K1, en mujeres colombianas con cáncer de mama familiar**  
*Frequency of the RS889312 variant of the low penetrance gene MAP3K1 in Colombian women with familial breast cancer*  
Sandra Patricia Ocampo Escobar - Colombia
- 17:20 -17:30** **Prevalencia de factores de riesgo asociados al cáncer de mama en pacientes latinoamericanas con síndrome de cáncer de mama y de ovario hereditario**  
*Prevalence of risk factors associated with breast cancer in Latin American patients with hereditary breast and ovarian cancer syndrome*  
Juan Camilo Chaparro - Colombia
- 17:20 -17:30** **Cilindromatosis familiar en una familia colombiana causado por mutación en CYLD**  
*Familial cylindromatosis in a Colombian family caused by CYLD mutation*  
Diana Marcela Vásquez Forero - Colombia
- 17:20 -17:30** **Cromosoma 4 derivado por una T(4;15) en un paciente con síndrome dismórfico con posible alteración de la impronta genómica**  
*Chromosome 4 derived by a T(4;15) in a patient with dysmorphic syndrome with possible alteration of genomic imprinting*  
Cladelis Rubio Gómez - Colombia
- 17:20 -17:30** **Hiperoxaluria primaria tipo 1: Reporte de caso de un error innato del metabolismo peroxisomal**  
*Primary hyperoxaluria type 1: Case report of an inborn error of peroxisomal metabolism*  
Luis Fernando Visbal Salamanca - Colombia

# JUEVES 15 DE JUNIO

THURSDAY 15 JUNE

- 17:20 -17:30** Presentación atípica de raquitismo hipofosfatémico hereditario con hipercalciuria: Un reporte de caso  
*Atypical presentation of hereditary hypophosphatemic rickets with hypercalciuria: A case report*  
Paula Valentina Gaete Carrillo - Colombia
- 17:20 -17:30** Mutaciones en 15 genes en muestras de cáncer de mama triple negativo en una institución de alta complejidad  
*Mutations in 15 genes in samples of triple negative breast cancer in a high complexity institution*  
Felipe Gómez Cadena
- 17:30 -17:40** Evolución citogenética y panorama molecular de las leucemias mieloides agudas - reporte de caso. Cariotipo complejo en un paciente con leucemia promielocítica aguda  
*Cytogenetic evolution and molecular overview of acute myeloid leukemias - case report. Complex karyotype in a patient with acute promyelocytic leukemia*  
Lina Alejandra Torres Rodríguez - Colombia
- 17:30 -17:40** Estudios citogenéticos y moleculares en pacientes con leucemias atendidos en la Unidad de Genética Médica, Facultad de Medicina, Universidad de Antioquia entre los años 2000-2019, en la ciudad de Medellín  
*Cytogenetic and molecular studies in patients with leukemia treated at the Medical Genetics Unit, Faculty of Medicine, University of Antioquia between the years 2000-2019, in the city of Medellín*  
Juan Felipe García Correa - Colombia
- 17:30 -17:40** Diagnóstico prenatal en un caso de displasia esquelética no letal  
*Prenatal diagnosis in a case of non-lethal skeletal dysplasia*  
David Hurtado - Colombia
- 17:30 -17:40** Nuevo caso de síndrome de Xia-Gibbs con fenotipo atípico  
*New case of Xia-Gibbs syndrome with atypical phenotype*  
Maria Camila Gutiérrez Vargas - Colombia
- 17:30 -17:40** Variante en homocigosis del gen ACADS causa deficiencia de ACIL-COA deshidrogenasa de cadena corta (SCAD). Reporte de caso  
Luis Arturo Lizcano Gil - Colombia
- 17:40 -17:50** Variante patogénica en el gen PALB2 en una paciente con cáncer de mama bilateral  
*Pathogenic variant in the PALB2 gene in a patient with bilateral breast cancer*  
Cladelis Rubio Gómez - Colombia

# JUEVES 15 DE JUNIO

THURSDAY 15 JUNE

- 17:40 -17:50** Registro de cáncer hereditario  
*Hereditary Cancer Registry*  
Lisa Ximena Rodríguez Rojas - Colombia
- 17:40 -17:50** Caracterización clínica y molecular de encefalopatías epilépticas asociadas a canalopatías cerebrales en un Hospital de Cali, Colombia  
*Clinical and molecular characterization of epileptic encephalopathies associated with cerebral channelopathies in a Hospital in Cali, Colombia*  
Stiven Ernesto Sinisterra Diaz - Colombia
- 17:40 -17:50** Caracterización clínica del síndrome de marfan en Medellín-Colombia. A propósito de un caso con manifestación cutánea inusual  
*Clinical characterization of the Marfan syndrome in Medellín-Colombia. About a case with unusual skin manifestation*  
Carmen Michel Mosquera Romaña - Colombia
- 17:40 -17:50** Genética como determinante de estado de hipercoagulabilidad por mutación C677T MTHFR, presentación de 1 caso clínico en Colombia  
*Genetics as a determinant of hypercoagulability state due to C677T MTHFR mutation, presentation of 1 clinical case in Colombia*  
Juan Camilo Mayorca Aponte - Colombia
- 17:40 -17:50** Encefalopatía epiléptica familiar tipo 2 LXD por mutación en el gen CDKL5  
*Familial epileptic encephalopathy type 2 LXD due to mutation in the CDKL5 gene*  
Angela Lucia Vargas Perilla - Colombia
- 17:50 -18:00** Valor diagnóstico de la evaluación de la translocación cromosómica en el gen SS18 en neoplasias fusocelulares renales  
*Diagnostic value of the evaluation of the chromosomal translocation in the SS18 gene in renal spindle cell neoplasms*  
Camilo Andrés Riaño Quintero - Colombia
- 17:50 -18:00** Asociación de elosulfasa alfa para la calidad de vida en el Síndrome de Morquio IV-A: serie de casos  
*Association of elosulfase alfa for quality of life in Morquio IV-A syndrome: case series*  
Franklin Alberto Hanna Rodríguez - Colombia
- 17:50 -18:00** Síndrome deleción del 22Q11.2: A propósito de dos casos  
*22Q11.2 deletion syndrome: About two cases*  
Maria Camila Gutiérrez Vargas - Colombia

# VIERNES 16 DE JUNIO

FRIDAY 16 JUNE

## CHARLAS ACADÉMICAS PATROCINADAS SPONSORED ACADEMIC TALKS

- 07:00 - 08:00** **Alternativas terapéuticas en distrofia muscular de duchene en el paciente no ambulante** **Salón 3**  
*Therapeutic alternatives for duchene muscular dystrophy in the non-ambulant patient*  
Sandra Ospina  
Valentech  
Room 3
- 07:00 - 08:00** **espectro clínico y molecular de las lipodistrofias** **Salón 4**  
*clinical and molecular spectrum of lipodystrophies*  
Gustavo Contreras  
Amryt Pharma  
Room 4
- 07:00 - 08:00** **Suministros Clínicos Isla** **Salón 5**  
*Island Clinical Supplies*  
Gustavo Contreras  
Amryt Pharma  
Room 5
- 
- 08:00 - 09:00** **¿Cómo llegamos a la Medicina de Precisión a escala para todos? - Cáncer y biopsia líquida** **Salón 1+2**  
*How do we get to Precision Medicine at scale for all? - Cancer and liquid biopsy*  
Carlos Bustamante - Estados Unidos  
Room 1+2
- 
- 09:00 - 09:30 | BREAK**
- 09:30 - 09:45** **Epilepsia dependiente de piridoxina en paciente homocigoto para ALDH7A1 C.1093+1G>A** **Salón 4**  
*Pyridoxine-dependent epilepsy in a patient homozygous for ALDH7A1 C.1093+1G>A*  
Lina Daiana Burbano Dorado - Colombia  
Room 4
- 09:30 - 10:20** **La mutación rara y funcional supera a la variación común en la decisión clínica y epidemiológica ante la enfermedad compleja** **Salón 1**  
*The rare and functional mutation exceeds the common variation in the clinical and epidemiological decision in complex disease*  
Mauricio Arcos - Colombia  
Room 1
- 09:30 - 10:20** **La Tautología Autoinmune** **Salón 2**  
*he Autoimmune Tautology*  
Juan Manuel Anaya - Colombia  
Room 2

# VIERNES 16 DE JUNIO

FRIDAY 16 JUNE

- |                      |   |                          |
|----------------------|---|--------------------------|
| <b>09:30 - 10:20</b> | <b>Estado del arte: Medicina personalizada en tumores sólidos</b><br><i>State Of The Art: Personalized Medicine In Solid Tumors</i><br>Maycos Leandro Zapata Muñoz - Colombia   | <b>Salón 3</b><br>Room 3 |
| <b>09:45 - 10:00</b> | <b>Comparación de características clínicas y paraclínicas de pacientes remitidos por neuropatía hereditaria por parálisis sensible a la presión (HNPP) con MLPA positivo y negativo para deleciones en PMP22</b><br><i>Comparison of clinical and paraclinical characteristics of patients referred for hereditary neuropathy due to pressure sensitive palsy (HNPP) with positive and negative MLPA for deletions in PMP22</i><br>Kelly Joane León Torres - Colombia | <b>Salón 4</b><br>Room 4 |
| <b>10:00 - 10:15</b> | <b>Caracterización citogenética de un paciente con linfoma no hodgkin folicular con cariotipo complejo, reporte de caso</b><br><i>Cytogenetic characterization of a patient with complex karyotype follicular non-Hodgkin lymphoma, case report</i><br>Duvan Sebastian Valbuena - Colombia  | <b>Salón 4</b><br>Room 4 |
| <b>10:15 - 10:30</b> | <b>Asesoramiento genético en la familia extensa de un caso pediátrico de mucopolisacaridosis tipo III</b><br><i>Genetic counseling in the extended family of a pediatric case of type III mucopolysaccharidosis</i><br>Jaime Alfonso Espitaleta Ahumada - Colombia  | <b>Salón 4</b><br>Room 4 |
| <b>10:20 - 10:35</b> | <b>Factores de riesgo genético compartidos entre siete enfermedades psiquiátricas y neurológicas a través de tres poblaciones continentales y cuatro latinoamericanas</b><br><i>Shared genetic risk factors among seven psychiatric and neurological diseases across three continental and four Latin American populations</i><br>Helden Natalia Vélez González - Colombia  | <b>Salón 1</b><br>Room 1 |
| <b>10:20 - 10:35</b> | <b>Paciente con síndrome autoinflamatorio familiar por frío por mutación en el gen NLRP3</b><br><i>Patient with familial cold autoinflammatory syndrome due to mutation in the NLRP3 gene</i><br>Ana María Navarro Pinilla - Colombia   | <b>Salón 2</b><br>Room 2 |
| <b>10:20 - 10:35</b> | <b>Genómica funcional para la descripción de mutaciones germinales en el diagnóstico molecular del cáncer de colon y recto no seleccionado en población colombiana</b><br>Juliana Valentina Rodríguez Salamanca - Colombia  | <b>Salón 3</b><br>Room 3 |

# VIERNES 16 DE JUNIO

FRIDAY 16 JUNE

10:35 - 11:00 | REFRIGERIO / COFFEE BREAK

- |   |                                  |
|---|----------------------------------|
| <p><b>11:00 - 11:15</b> <b>Caracterización de la población y prevalencia de alteraciones citogenéticas de pacientes atendidos durante el año 2022 en Ayudas Diagnósticas de Sura con motivo de consulta relacionadas con trastornos generalizados del desarrollo</b><br/><i>Characterization of the population and prevalence of cytogenetic alterations of patients treated during the year 2022 in Ayudas Diagnósticas of Sura for consultation related to generalized developmental disorders</i><br/>José Antonio Becerra Medina - Colombia</p> | <p><b>Salón 1</b><br/>Room 1</p> |
| <p><b>11:00 - 11:45</b> <b>Gestión personalizada del síndrome de Lynch: de la detección al diagnóstico, tratamiento y prevención</b><br/><i>Personalized management of Lynch syndrome: from detection to diagnosis, treatment and prevention</i><br/>Silvia Vidal-Millán - Mexico</p>   | <p><b>Salón 3</b><br/>Room 3</p> |
| <p><b>11:00 - 11:50</b> <b>Repositorio de Tamizaje Neonatal: Qué es y para dónde vamos?</b><br/><i>Neonatal Screening Repository: What is it and where are we going?</i><br/>Andrea Melissa Hidalgo Pinzón - Colombia</p>   | <p><b>Salón 2</b><br/>Room 2</p> |
| <p><b>11:15 - 11:30</b> <b>Ancestría genética y variantes polimórficas asociadas con enfermedad arterial periférica en una población caucana</b><br/><i>Genetic ancestry and polymorphic variants associated with peripheral arterial disease in a Cauca population</i><br/>Astrid Lorena Urbano Cano - Colombia</p>  | <p><b>Salón 1</b><br/>Room 1</p> |
| <p><b>11:15 - 11:30</b> <b>Detección de la T(1;19)(Q23;P13) por técnica de hemavision en un paciente con leucemia linfoblástica aguda</b><br/><i>Detection of T(1;19)(Q23;P13) by hemavision technique in a patient with acute lymphoblastic leukemia</i><br/>Laura Cristina Pinto Ortegón - Colombia</p>   | <p><b>Salón 4</b><br/>Room 4</p> |
| <p><b>11:30 - 11:45</b> <b>Tautología genética para diferentes enfermedades cerebrales en una familia multigeneracional de Antioquia</b><br/><i>Genetic tautology for different brain diseases in a multigenerational family from Antioquia</i><br/>Natalia Acosta-Baena - Colombia</p>   | <p><b>Salón 1</b><br/>Room 1</p> |

# VIERNES 16 DE JUNIO

FRIDAY 16 JUNE

- 11:30 - 11:45** **Aplicación del mapeo óptico del genoma en la caracterización citogenómica de variantes estructurales y número de copias para diagnóstico constitucional en el Laboratorio Colcan** **Salón 4**  
*Application of optical mapping of the genome in the cytogenomic characterization of structural variants and number of copies for constitutional diagnosis at the Colcan Laboratory*  
Room 4  
Liz Carolina Pardo Echeverria - Colombia
- 11:45 - 12:00** **Caracterización de las variantes genéticas en el gen humano de la trombomodulina (THBD) y la predicción de sus consecuencias estructurales y funcionales con una aproximación In Silico** **Salón 1**  
*Characterization of genetic variants in the human thrombomodulin (THBD) gene and the prediction of their structural and functional consequences with an In Silico approach*  
Room 1  
Daniel Alberto Vásquez Hincapie - Colombia
- 11:45 - 12:00** **Mutaciones en los genes PDGFRA, KIT y KDR en pacientes con glioblastoma se relacionan con un peor desenlace** **Salón 3**  
*Mutations in the PDGFRA, KIT and KDR genes in patients with glioblastoma are associated with a worse outcome*  
Room 3  
Sara Vélez Gómez
- 11:45 - 12:00** **Síndrome del cromosoma 18 en anillo en mosaicismo dinámico: Reporte de caso** **Salón 4**  
*Ring chromosome 18 syndrome in dynamic mosaicism: Case report*  
Room 4  
María Alejandra Rodríguez Galeano - Colombia
- 11:50 - 12:05** **Detección de un alelo HLA-DRB1\*03:105 en un paciente en lista de espera para trasplante de riñón en Colombia** **Salón 2**  
*Detection of an HLA-DRB1\*03:105 allele in a patient on the waiting list for kidney transplantation in Colombia*  
Room 2  
Mayorie Antonieta Dakkak Araujo - Colombia
- 12:00 - 12:15** **Frecuencias alélicas de variantes genómicas en los genes NOTCH1 y PTPN11 asociados a cardiopatía congénita en una población del suroccidente Colombiano** **Salón 1**  
*Allele frequencies of genomic variants in the NOTCH1 and PTPN11 genes associated with congenital heart disease in a southwestern Colombian population*  
Room 1  
Angie Lizeth Grueso Ceron - Colombia
- 12:00 - 12:15** **Importancia del panel ultigen, MYRISK®, en pacientes atendidos en un laboratorio clínico del nororiente colombiano** **Salón 3**  
*Importance of the multigene panel, MYRISK®, in patients treated in a clinical laboratory in northeastern Colombia*  
Room 3  
Daniel Fernando Higuera Boo - Colombia
- 12:00 - 12:15** **Identificación del daño genotóxico ocasionado por exposición ocupacional al BTEX en trabajadores de la industria del calzado de Bucaramanga entre 2019-2020 mediante la técnica convencional de micronúcleos** **Salón 4**  
*Identification of genotoxic damage caused by occupational exposure to BTEX in workers of the Bucaramanga footwear industry between 2019-2020 using the conventional micronucleus technique*  
Room 4  
Juan José Vásquez Puerta - Colombia

# VIERNES 16 DE JUNIO

FRIDAY 16 JUNE

- 12:05 - 12:20** Diagnóstico genético y molecular de la agammaglobulinemia ligada a X, descripción de un caso clínico en Suramérica  
*Genetic and molecular diagnosis of X-linked agammaglobulinemia, description of a clinical case in South America*  
Jhan Paul Jaimes Cardozo - Colombia **Salón 2**  
Room 2
- 12:15 - 12:30** Asociación entre los niveles de expresión de los genes receptor de andrógenos y receptor de estrógenos acoplado a proteína G, con el pronóstico de cáncer de seno receptor de estrógeno positivo  
*Association between the expression levels of the androgen receptor and G protein-coupled estrogen receptor genes with the prognosis of estrogen receptor-positive breast cancer*  
Stiven Ernesto Sinisterra Diaz **Salón 3**  
Room 3
- 12:15 - 12:30** Concomitancia de neurofibromatosis tipo 1 y síndrome de marfan en una familia colombiana  
*Concomitant Neurofibromatosis Type 1 and Marfan Syndrome in a Colombian Family*  
Diego Felipe Rojas Moreno - Colombia **Salón 4**  
Room 4
- 12:15 - 12:30** CHARLA CAMEC Excelencia del profesional de la salud  
*CAMEC TALK Excellence of the health professional* **Salón 1**  
Room 1
- 12:20 - 12:35** Síndrome de cernunnos; espectro de inmunodeficiencia severa asociada a mutación del gen NHEJ1  
*Cernunnos syndrome; spectrum of severe immunodeficiency associated with NHEJ1 gene mutation*  
María Claudia Ortega López - Colombia **Salón 2**  
Room 2

## CHARLAS ACADÉMICAS PATROCINADAS SPONSORED ACADEMIC TALKS

- 12:30 - 13:30** Takeda **Salón 1**  
Room 1

## 12:30 - 14:00 | ALMUERZO LIBRE / LUNCH

- 12:35 - 12:50** Acreditación internacional para tipificación HLA de alta resolución por secuencia NGS para 11 LOCI (HLA-A, B, C DRBI, DRB3|B4|B5, DQA1, DQB1, DPA1, DPB1)  
*International accreditation for high resolution HLA typing by NGS sequence for 11 LOCI (HLA-A, B, C DRBI, DRB3|B4|B5, DQA1, DQB1, DPA1, DPB1)*  
Juan José Yunis Londoño - Colombia **Salón 2**  
Room 2
- 12:50 - 13:05** Mutación autosómica recesiva en el gen NCF2 que codifica para P67 PHOX, primera descripción de este tipo de mutación en la literatura de un grupo familiar con enfermedad granulomatosa crónica en suramérica  
*Autosomal recessive mutation in the NCF2 gene that codes for P67 PHOX, the first description of this type of mutation in the literature of a family group with chronic granulomatous disease in South America*  
Juan Camilo Mayorca Aponte - Colombia **Salón 2**  
Room 2



# VIERNES 16 DE JUNIO

FRIDAY 16 JUNE

- |                      |  |                          |
|----------------------|--|--------------------------|
| <b>14:00 - 14:15</b> | <b>Prevalencia del polimorfismo VAL66MET del gen BDNF en casos con suicidio en el Eje Cafetero y norte-centro del Valle del Cauca</b><br><i>Prevalence of the VAL66MET polymorphism of the BDNF gene in cases with suicide in the Eje Cafetero and north-central Valle del Cauca</i><br>Leonardo Beltrán-Angarita - Colombia   | <b>Salón 1</b><br>Room 1 |
| <b>14:15 - 14:30</b> | <b>Estudio piloto de asociación del polimorfismo RS2059807 del gen INSR en una muestra de mujeres con Síndrome de Ovario Poliquístico</b><br><i>Pilot association study of the RS2059807 polymorphism of the INSR gene in a sample of women with polycystic ovary syndrom</i><br>Maria Camila Alarcón Granados - Colombia  | <b>Salón 1</b><br>Room 1 |
| <b>14:30 - 14:45</b> | <b>Identificación de redes de genes relacionadas al gen F2 en la modulación de la trombogénesis arterial</b><br><i>Identification of gene networks related to the F2 gene in the modulation of arterial thrombogenesis</i><br>Astrid Lorena Urbano Cano - Colombia   | <b>Salón 1</b><br>Room 1 |
| <b>14:45 - 15:00</b> | <b>Presentación clínica atípica de distrofia miotónica tipo I (DM tipo I) con la presencia concomitante de una variante hipomórfica en región intrónica del gen GAA</b><br><i>Atypical clinical presentation of myotonic dystrophy type I (DM type I) with the concomitant presence of a hypomorphic variant in the intronic region of the GAA gene</i><br>Yuly Vanessa Laguado Herrera - Colombia | <b>Salón 1</b><br>Room 1 |

15:00 - 15:20 | REFRIGERIO / COFFEE BREAK

- |                      |   |                              |
|----------------------|---|------------------------------|
| <b>15:20 - 16:10</b> | <b>Conversatorio de cierre</b><br><i>Panel discussion</i><br>Jovanny Zabaleta<br>Constanza Camargo<br>Leonor Gusmão | <b>Salón 1+2</b><br>Room 1+2 |
| <b>16:20 - 16:50</b> | <b>Premiación de trabajos</b><br><i>Awards for abstract</i>   | <b>Salón 1+2</b><br>Room 1+2 |
| <b>16:45 - 17:00</b> | <b>Clausura</b><br><i>Closure</i>   | <b>Salón 1+2</b><br>Room 1+2 |

# CONFERENCISTAS

---

## SPEAKER



### Andrea Melissa Hidalgo Pinzón

La Dra. Melissa es Bacterióloga y laboratorista clínico, con 11 años de experiencia en vigilancia por laboratorio de eventos de interés en salud pública, ejecución de ensayos para la caracterización fenotípica y genotípica de aislamientos bacterianos, y 8 años de experiencia en la implementación y acreditación de la norma ISO-IEC 17025:2005 y 2017, e implementación de sistemas de información.

---



### Andrés Larrea

El Dr. Andrés Larrea realizó un Doctorado en Bioquímica y Biología Molecular en la Universidad de Miami, Miami. Ha recibido varios reconocimientos como Fellows a la Excelencia en Investigación, Otorgado a NIH Fellow por proyectos de investigación innovadores, Invitado a la conferencia científica internacional; reconocimiento a la minoría de mejor desempeño basada en la novedad de la investigación, entre otros. Actualmente el Dr. Larrea es el vicepresidente de Operaciones Genómicas y Comerciales de la compañía Galatea Bio.

---



### Ángel Carracedo Álvarez

Catedrático de Medicina Legal de la Universidad de Santiago (USC). Director de la Fundación Pública Galega de Medicina Xenómica (SERGAS-Xunta de Galicia). Director del Centro Nacional de Genotipado y de la infraestructura IMPaCT-Genómica (ISCIII). Jefe de grupo de CIMUS, IDIS y CIBERER. Presidente de la Fundación Kaertor (para búsqueda precoz de fármacos), Presidente de la Fundación INGADA (sobre atención y estudio del TDAH y trastornos asociados), entre otras. Los grupos que dirige constan de más de cien investigadores y varias plataformas tecnológicas. Ha publicado 8 libros y más de 800 artículos en revistas internacionales. Premios: Rey Jaime I de investigación, Adelaide Medal, Galien Medal, Medalla de Oro de Galicia, entre otros más. Doctor Honoris Causa por diez universidades de Europa y América.

---



### Augusto Elias Valderrama Aguirre

El Dr. Augusto Valderrama es Bacteriólogo y Laboratorista Clínico, Magister en Ciencias Básicas Médicas, Doctor en Ciencias Biomédicas, además se desempeña como Profesor Asistente del Departamento de Ciencias Biológicas de la Universidad de Los Andes en Bogotá DC, actualmente es el Director General de CÓDIGO-Colombia y Profesor Visitante de Jordan Lab en Georgia Institute of Technology en Atlanta, GA.

---

# CONFERENCISTAS

---

## SPEAKER



### Bennet Van Houten

El Dr. Bennett Van Houten es el Profesor Richard M. Cyert de Oncología Molecular, en el Departamento de Farmacología y Biología Química, y miembro de la facultad de Graduados en Biofísica Molecular y Biología Estructural. El Dr. Van Houten y la Dra. Patty Opresko codirigen el Programa de Estabilidad del Genoma en el Centro de Cáncer UPMC-Hillman, donde supervisan un grupo de 37 profesores que estudian la estabilidad del genoma y el cáncer. Ha sido reconocido con cinco NIH Merit Awards y un NIH Director's Award, y por su servicio a la ciencia, la Academia de Ciencias de Eslovaquia le otorgó una Medalla de Ciencias en 2008, el mismo año en que se trasladó a la Universidad de Pittsburgh.

---



### Carlos Bustamante

El Dr. Bustamante durante los últimos 17 años, he dirigido un equipo multidisciplinario que trabaja en problemas en la interfaz de las ciencias computacionales y biológicas. Gran parte de su investigación se ha centrado en la tecnología genómica y su aplicación en medicina, agricultura y biología evolutiva. Gran parte de nuestro trabajo se centró en la genética de poblaciones y la genómica agrícola motivados por el deseo de mejorar los alimentos que consumimos y la vida de los animales de los que dependemos. Se mudó a Stanford en 2010 para enfocarse en habilitar la genómica clínica y médica a escala global. Su trabajo se ha centrado en reducir las disparidades de salud en la genómica, además de empoderar a los tomadores de decisiones para utilizar la genómica y la ciencia de datos al servicio de mejorar la salud y el bienestar humano.

---



### Constanza Camargo

La Dra. Constanza Camargo es una epidemióloga originaria de Colombia. Como parte del grupo de investigadores Earl Stadtman, La Dra. Camargo es investigadora en la División de Epidemiología y Genética del Cáncer del Instituto Nacional del Cáncer de los Estados Unidos. El programa de investigación de la Dra. Camargo se centra en la infección por *Helicobacter pylori* y las lesiones gástricas premalignas y malignas. Su programa de investigación combina estudios etiológicos con proyectos que pueden tener aplicaciones traslacionales para la detección, prevención y tratamiento del cáncer gástrico.

---



### Daniel Arango Tamayo

El Dr. Arango es Profesor Asistente en el Departamento de Farmacología de la Universidad Northwestern. Su programa de investigación se enfoca en cómo el epitranscriptoma regula la síntesis de proteínas y cómo dicha interacción afecta las decisiones del destino celular, como la proliferación celular, la diferenciación celular y la resistencia a los medicamentos en la homeostasis y la enfermedad. El Dr. Arango recibió un B.S. en Biología de la Universidad de Antioquia – Colombia, obtuvo un Ph.D. en Biología Molecular de la Universidad Estatal de Ohio, y realizó una formación postdoctoral en biología del ARN en el Instituto Nacional del Cáncer de EE. UU.

---

# CONFERENCISTAS

---

## SPEAKER



### David Goldstein

Goldstein es un Genetista Humano centrado en la Medicina de Precisión. Goldstein más recientemente fue el Director Fundador del Instituto de Medicina Genómica y Profesor de Genética y Desarrollo en la Universidad de Columbia, con la misión de integrar la genética y la genómica en la investigación, la atención al paciente y la educación. Anteriormente, dirigió el Centro para la Variación del Genoma Humano de la Universidad de Duke. Goldstein descubrió más de 30 genes y síndromes causantes de enfermedades, en particular en enfermedades neurológicas e infecciosas. Goldstein ha estado involucrado durante mucho tiempo en la industria, incluido su desempeño como asesor principal de genómica de Astra Zeneca y el liderazgo de una iniciativa integrada centrada en el descubrimiento de nuevos objetivos y biomarcadores vinculados a los mecanismos moleculares de la enfermedad en múltiples áreas de terapia.

---



### Diego Alexander Forero Garzón

El Dr. Diego A. Forero, MD, PhD es actualmente Profesor e Investigador Líder de la Facultad de Ciencias de la Salud y del Deporte de la Fundación Universitaria del Área Andina e Investigador Sénior (categoría de Minciencias). Previamente fue Profesor Titular, Director del Programa de Doctorado en Ciencias de la Salud y Líder de Grupo de Investigación con Categoría A1. El Profesor Forero es Médico, Doctor en Ciencias Biomédicas y autor de 121 publicaciones científicas internacionales, con un factor de impacto acumulado de 469.155 y un índice h de 35. El Dr. Forero es editor de varias revistas científicas internacionales y ha sido par evaluador de 117 publicaciones internacionales.

---



### Fabiola Quintero-Rivera

La Dra. Fabiola es Profesora en el Departamento de Patología, Laboratorio en Medicina, y Pediatría en la División de Medicina Genética y Genómica de la Universidad de California. Directora del Laboratorio de Citogenética Clínica y Genómica en UC Irvine Health.

---



### Gianpiero Cavalleri

Gianpiero Cavalleri es Profesor de Genética Humana, Director Adjunto del Centro de Investigación SFI FutureNeuro y Director Adjunto (Investigación Traslacional) de la Oficina de Investigación e Innovación de RCSI. El Prof. Cavalleri ha publicado más de 100 artículos en revistas internacionales, incluidas Nature, Nature Genetics, PNAS y New England Journal of Medicine. Su grupo de investigación trabaja en la interfaz de la biología computacional, la genómica clínica y la historia de la población humana. Es líder académico nacional de la Iniciativa Europea 1+ Millions Genomes.

---

# CONFERENCISTAS

---

## SPEAKER



### Jovanny Zabaleta

El Dr. Zabaleta obtuvo su grado de Bacteriología y Laboratorio Clínico en la Universidad de Antioquia, en Medellín y luego realizó una Maestría en Inmunología en la misma universidad. Su Ph.D en Genética fue otorgado por la Universidad Estatal de Luisiana en Nueva Orleans en Estados Unidos. Su trabajo se enmarca en el estudio de la genómica de cáncer, especialmente en cáncer de mama y de tipo gastrointestinal, incluyendo gástrico y colorectal y muy especialmente en minorías étnicas en Estados Unidos.

---



### Juan Manuel Anaya

Médico, especialista en Reumatología e Inmunología. Doctor en Biología. Actualmente se desempeña como Director del Centro de Investigación e Innovación (CIISA) de Coosalud EPS. Fue Profesor en la Universidad del Rosario, donde fundó y dirigió el CREA (Centro de Estudio de Enfermedades Autoinmunes) y la cátedra de Medicina Traslacional. Previamente fue Profesor de Medicina e Inmunología en la Universidad Pontificia Bolivariana e investigador en la Corporación para Investigaciones Biológicas, en Medellín. Autor de la Tautología Autoinmune, teoría que establece las premisas para comprender los mecanismos comunes de las enfermedades autoinmunes. Durante la pandemia de COVID-19 centró su interés en la relación entre la infección por SARS-CoV-2 y autoinmunidad.

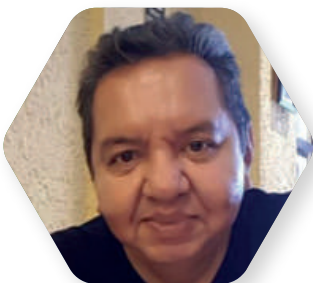
---



### Maria Leonor Gusmão

Leonor Gusmão es Profesora en la Universidad del Estado de Río de Janeiro, miembro del comité ejecutivo de la ISFG (International Society for Forensic Genetics), presidente del GHEP-ISFG (Grupo de trabajo de habla hispana y portuguesa de la ISFG), consultora de investigación del grupo de Genética de Poblaciones del IPATIMUP (Portugal), editor asociado de la revista Forensic Science International: Genetics y miembro del consejo editorial de la revista Forensic Science Research.

---



### Mauricio Arcos- Burgos

El Dr. Mauricio Arcos es Profesor, Médico, Master y Doctor en Ciencias Biomédicas además cuenta con un PhD en Genética Clínica, actualmente es profesor asociado de la Universidad de Antioquia.

---

# CONFERENCISTAS

---

## SPEAKER



### Maycos Leandro Zapata Muñoz

El Dr. Maycos Leandro Zapata es Médico Oncólogo Clínico del Instituto de Cancerología AUNA Medellín, es líder de los programas de Cáncer de mama, tumores genitourinarios, melanoma y sarcomas, su mayor interés es en Medicina Personalizada y Tumores Raros, actualmente es Docente del departamento de Medicina Interna de la Universidad de Antioquia.



### Neil Andrew Hanchard

El Dr. Hanchard recibió su MD en Kingston, Jamaica, y su D.Phil. en Medicina Clínica de la Universidad de Oxford. Completó su formación pediátrica en Mayo Clinic y como Genetista Clínico en Baylor College of Medicine (BCM) en Houston, Texas. El Dr. Hanchard es investigador senior en el Centro de Investigación de Salud de Precisión del NIH (National Human Genome Research Institute), donde dirige el laboratorio de Genómica de Enfermedades Complejas Infantiles. Su investigación utiliza genómica cuantitativa e integradora para comprender mejor la fisiopatología de enfermedades pediátricas complejas, con especial énfasis en la genética de poblaciones y la susceptibilidad a enfermedades en diversas poblaciones.



### Sandra Catalina Mesa Restrepo

La Dra. Catalina Mesa es Médica y Cirujana de la Universidad Nacional de Colombia, Pediatra y Neuróloga Infantil de la Universidad de Antioquia, actualmente se desempeña como Coordinadora del Servicio de Neurología Pediátrica del Hospital Pablo Tobón Uribe y es miembro del grupo de Enfermedades Neurogenéticas de dicha institución. Docente del fellow de Neurología Infantil de la Universidad de Antioquia y de los programas de pediatría de UPB y CES.



### Sarah Tasian

Sarah K Tasian, MD es Oncóloga Pediátrica y Médica Científica en el Children's Hospital of Philadelphia (CHOP) y Profesora Asociada de Pediatría en la Facultad de Medicina de la Universidad de Pensilvania que está interesada en el desarrollo de terapias dirigidas molecularmente para niños con alto riesgo de leucemias. Se especializa en la atención clínica de niños con leucemia y linfoma, se desempeña como jefa del Programa de neoplasias malignas hematológicas en CHOP, ocupa la cátedra Joshua Kahan en leucemia pediátrica en CHOP y es una experta reconocida internacionalmente en LLA y LMA pediátricas. Su programa de investigación de laboratorio traslacional de banco a cama y de cama a banco se centra en la prueba de inhibidores de moléculas pequeñas e inmunoterapias de células T con receptor de antígeno quimérico (CAR) en subconjuntos genéticos de LLA y AML infantil.

# CONFERENCISTAS

---

## SPEAKER



### **Silvia Vidal-Millán**

La Dra. Silvia es Médica Especialista en Genética con enfoque en investigación en cáncer, síndromes de cáncer hereditario y asesoramiento genético en cáncer. Es certificada por el Consejo Mexicano de Genética. Actualmente es Investigadora en Ciencias Médicas "C" del Instituto Nacional de Cancerología, Médica especialista adscrita a FUCAM A.C, Profesora invitada al Programa de Residencia en Genética Médica de diversas sedes académicas, Profesora de Pregrado de la Facultad de Medicina Curso de Genética Clínica y Autora de diversos artículos y capítulos de libros científicos.

---

# EXPOSITORES

## EXHIBITORS







# XVII Congreso Colombiano y XI Congreso Internacional de Genética Humana



Avances en la genética y sus aplicaciones en la era de las ómicas

**Junio 14 al 16 de 2023**  
Fórum UPB Medellín - Colombia

[www.acgh.com.co/congreso-2023](http://www.acgh.com.co/congreso-2023)

## ORGANIZADORES

ORGANIZERS

