



**DEL ANÁLISIS MOLECULAR A LA PRÁCTICA CLÍNICA: MUTACIONES
FUNDADORAS Y NUEVAS VARIANTES PATOGENICAS EN ENFERMEDADES RARAS**

SIMPOSIO EN EL MARCO DEL DÍA DEL ADN

PROGRAMA		27, abril, 2026
Hora	Tema	Ponente
9:00	Apertura. Bienvenida y objetivo de la actividad	Dra. Eugenia Guzmán Marín. Directora CIR-UADY
9:10	<i>Mutaciones fundadoras: concepto, criterios de identificación y relevancia clínica en genética médica</i>	Dr. Rodrigo Rubi Castellanos. Profesor-Investigador Responsable del laboratorio de Genética
9:30	Identificación de una probable mutación fundadora en población mexicana: implicaciones para el diagnóstico genético y el asesoramiento familiar	Dra. Doris Pinto Escalante. Médica Genetista Profesor-Investigador
9:50	Clasificación de variantes patogénicas: criterios actuales y retos en genética clínica.	Dra. Silvina Contreras Capetillo. Médica Genetista Profesor-Investigador
10:10	Nueva variante patogénica en LAMA2: correlación clínica-molecular en distrofia muscular congénita	Dra. Silvina Contreras Capetillo. Médica Genetista Profesor-Investigador
10:30	Correlación clínica-molecular en una microdelección patogénica: retos diagnósticos y aportaciones al asesoramiento genético	Dr. Jorge Aarón Rangel-Méndez. Profesor-Investigador
10:50	Síndrome de Cowden: correlación genotipo-fenotipo y ampliación del espectro clínico	Dra. Doris Pinto Escalante. Médica Genetista Profesor-Investigador
11:10	Una delección intragénica novedosa en <i>GJB2</i> asociada a hipoacusia congénita profunda: aportaciones al diagnóstico molecular.	Dr. Orlando Vargas Sierra. Estancia Post-doctoral, laboratorio de Genética
11:30	Del hallazgo genético a la práctica clínica: retos actuales en la interpretación de variantes patogénicas	Todos los ponentes y estudiantes.
11:50	Conclusiones y cierre	Dra. Doris Pinto Escalante

Organiza el Cuerpo Académico Salud Reproductiva y Genética

Enlace Facebook: <https://www.facebook.com/events/1927724181183344>

Enlace Youtube: <https://www.youtube.com/watch?v=SqEAhcUoDD0>

