



Asociación Mexicana de  
Genética Humana A.C.  
50 Aniversario

**XLIII CONGRESO NACIONAL DE GENÉTICA HUMANA**  
**“EL ALCANCE DE LA GENÉTICA EN LA REPRODUCCIÓN HUMANA Y LA VIDA PERINATAL”**

**Hotel Marriott, Aguascalientes, México**  
**Noviembre 26-Diciembre 01**

**LISTA DE TRABAJOS LIBRES ACEPTADOS**

**PRESENTACIONES ORALES**

**INSTRUCCIONES**

1. Para los trabajos que serán expuestos en forma oral se recomienda hacer la presentación en PowerPoint, cuidando que las diapositivas se lean adecuadamente y deberán incluir todos los puntos señalados en el formato de resumen.
2. La duración de la presentación será de 15 min. Se recomienda 10 minutos para presentación y 5 más para preguntas y discusión del trabajo. Al concluir los 15 minutos, se dará por concluida la presentación, para que el siguiente ponente pueda iniciar a la hora indicada y mantener el horario programado.
3. Las presentaciones se entregarán a los Coordinadores 15 minutos antes en el área donde se llevará a cabo la sesión para que se carguen en la computadora correspondiente. Se recomienda asegurarse de que su archivo no contenga virus y pueda abrirse de forma adecuada.

<b>Día</b>	<b>Áreas</b>	<b>Salón</b>
Jueves 11:00-13:00	CC, GM, GR, CG	San Marcos 6
	BM,GM	San Marcos 7
	FT, GP	San Marcos 8
Viernes 11:00-13:00	GR, ELSA	San Marcos 6
	BM	San Marcos 7
	BM, GM, OG	San Marcos 8
Sábado 09:30-11:00	EM, GM,	San Marcos 6
	EG,BM	San Marcos 7
	EG, GP	San Marcos 8



Asociación Mexicana de  
Genética Humana A.C.  
50 Aniversario

**XLIII CONGRESO NACIONAL DE GENÉTICA HUMANA**  
**“EL ALCANCE DE LA GENÉTICA EN LA REPRODUCCIÓN HUMANA Y LA VIDA PERINATAL”**

**Hotel Marriott, Aguascalientes, México**  
**Noviembre 26-Diciembre 01**

<b>JUEVES 29 DE NOVIEMBRE</b>		
<b>SALÓN: SAN MARCOS 6</b>		
<b>ÁREA: CITOGENÉTICA, GENÉTICA MÉDICA Y GENÉTICA REPRODUCTIVA</b>		
<b>CLAVE</b>	<b>HORARIO</b>	<b>TRABAJO</b>
CC01	11:15-11:30	<b>ESTUDIO CITOGENÉTICO EN ASPIRADO DE MÉDULA ÓSEA DE PACIENTES CON ANEMIA DE FANCONI</b> <b>Miguel Angel Martínez Martínez</b> <sup>1</sup> , Silvia R. Sánchez Sandoval <sup>2</sup> , Bertha Molina Álvarez <sup>2</sup> , Sara Frías Vázquez <sup>3</sup> <sup>1</sup> Posgrado en Ciencias Biológicas, UNAM, <sup>2</sup> Instituto Nacional de Pediatría, <sup>3</sup> Instituto de Investigaciones Biomédicas, UNAM.
GM01	11:30-11:45	<b>CARACTERIZACIÓN DE LAS ANOMALÍAS MORFOLÓGICAS CONGÉNITAS EN UNA SERIE DE CASOS CON RETRASO GLOBAL DEL DESARROLLO Y VARIANTES EN EL NÚMERO DE COPIAS (CNVs)</b> <b>Marcy Viviana Acosta Acero</b> <sup>1</sup> , Alan Cárdenas Conejo <sup>1</sup> , Juan Carlos Huicochea Montiel <sup>1</sup> , Ana Claudia Velázquez Wong <sup>2</sup> Luz María Garduño Zarazúa <sup>2</sup> , Ma. Antonieta Araujo Solís <sup>1</sup> , Haydeé Rosas Vargas <sup>2</sup> Departamento clínico de Genética Médica UMAE Hospital de Pediatría “Dr. Silvestre Frenk Freund” Centro Médico Nacional Siglo XXI, IMSS <sup>1</sup> Unidad de Investigación Médica en Genética Humana <sup>2</sup> ,
CG01	11:45-12:00	<b>VARIANTES EN EL NÚMERO DE COPIA EN PACIENTES CON SÍNDROME DE TURNER Y CARIOTIPO 45,X. CORRELACIÓN GENOTIPO-FENOTIPO.</b> (1) <b>Leda Torres</b> , (1) Rehotbevely Barrientos, (1) Silvia Sánchez, (2) Camilo Villarroel, (1) Bertha Molina, (3) Lorena Orozco, (4) Alessandra Carnevale, (5) Ana Paula González, (5) Nelly Altamirano, (1,6) Sara Frías. 1) Laboratorio de Citogenética, Subdirección de Investigación Médica, (2) Departamento de Genética Humana, Subdirección de Investigación Médica. (3) Inmunogenómica y Enfermedades Metabólicas, Instituto Nacional de Medicina Genómica. (4) Enfermedades Mendelianas, Instituto Nacional de Medicina Genómica. (5) Servicio de Endocrinología, Instituto Nacional de Pediatría, (6) Unidad de Genética de la Nutrición, Instituto de Investigaciones Biomédicas, UNAM
GR01	12:00-12:15	<b>PROPUESTA DE ABORDAJE GENÉTICO DE LAS PÉRDIDAS GESTACIONALES TEMPRANAS</b> <b>Sevilla Montoya R</b> , Martínez Juárez A, Monroy Muñoz I, Pérez Durán J, Quintana Palma M, Ibañez Salvador JC, Valdespino Vázquez Y, Aguinaga Ríos M Departamento de Investigación en Genética Humana, Instituto Nacional de Perinatología. México CDMX
GR02	12:15-12:30	<b>EL ANÁLISIS MOLECULAR DE PÉRDIDAS GESTACIONALES UTILIZANDO AMPLIFICACIÓN MÚLTIPLE DE SONDAS LIGADAS (MLPA): COMPLEMENTO DEL ANÁLISIS CITOGENÉTICO</b> <b>Javier P. Durán</b> , Irma Monroy Muñoz, Rosalba Sevilla Montoya, Jorge Cerón Albarrán, Mónica Aguinaga Ríos Departamento de Genética Instituto Nacional de Perinatología, Isidro Espinosa de los Reyes
CG02	12:30-12:45	<b>DEVELOPMENTAL GENOME ANATOMY PROJECT (DGAP): ALMOST TWO DECADES OF GENE DISCOVERY AND DEVELOPMENT OF CYTOGENOMICS</b> <b>Raul E. Piña-Aguilar</b> <sup>1,2</sup> , Eric C. Liao <sup>3</sup> , James F. Gusella <sup>2,3</sup> , Michael E. Talkowski <sup>2,3</sup> , Cynthia C. Morton <sup>1,2</sup> <sup>1</sup> Brigham and Women's Hospital, <sup>2</sup> Harvard Medical School, <sup>3</sup> Massachusetts General Hospital Boston, MA, United States



Asociación Mexicana de  
Genética Humana A.C.  
50 Aniversario

XLIII CONGRESO NACIONAL DE GENÉTICA HUMANA  
“EL ALCANCE DE LA GENÉTICA EN LA REPRODUCCIÓN HUMANA Y LA VIDA PERINATAL”

Hotel Marriott, Aguascalientes, México  
Noviembre 26-Diciembre 01

JUEVES 29 DE NOVIEMBRE		
SALÓN: SAN MARCOS 7		
ÁREA: BIOLOGÍA MOLECULAR, GENÉTICA MÉDICA, GENÉTICA DE POBLACIONES		
CLAVE	HORARIO	TRABAJO
BM01	11:15-11:30	<b>ANÁLISIS DE LOS GENES CANDIDATO <i>HOXA2</i>, <i>TCOF1</i>, <i>SALL1</i>, <i>EYA1</i> Y <i>TBX1</i> EN PACIENTES MEXICANOS CON MICROTIA</b> Bernardette Estandía Ortega, Ariadna González del Angel, Liliana Fernández Hernández, Miriam Erandi Reyna Fabián, José Antonio Velázquez Aragón, Miguel Angel Alcántara Ortigoza Laboratorio de Biología Molecular, Departamento de Genética Humana, Instituto Nacional de Pediatría
BM02	11:30-11:45	<b>ESTUDIO CLÍNICO Y MOLECULAR DEL SÍNDROME DE CHARGE EN PACIENTES DEL HOSPITAL GENERAL “DR. MANUEL GEA GONZÁLEZ”</b> Gabriela Ortiz de Zárate-Alarcón <sup>1</sup> , Ma. Teresa Villareal-Molina <sup>2</sup> , Alessandra Carnevale-Cantoni <sup>2</sup> , Nidia Escobar-Hernández <sup>1</sup> , Ma. Del Carmen Sierra-Romero <sup>1</sup> , Gustavo Gabriel Mendieta-Alcántara <sup>3</sup> , Sandra E. Sánchez Camacho <sup>1</sup> , Leonor Jacobo-Albavera <sup>2</sup> , Mayra Domínguez-Pérez <sup>2</sup> , Erick Mendoza Mendoza <sup>1</sup> Hospital General “Dr. Manuel Gea González” <sup>1</sup> , INMEGEN <sup>2</sup> , Hospital para el Niño de Toluca, IMIEM <sup>3</sup> .
GM02	11:45-12:00	<b>SÍNDROME ROBINOW AUTOSÓMICO DOMINANTE EN UN PACIENTE MEXICANO CON UNA VARIANTE NO REPORTADA EN <i>WNT5A</i> Y SU RESPUESTA AL TRATAMIENTO CON HORMONA DE CRECIMIENTO.</b> Coztli Ocelotl Azotla Vilchis <sup>1</sup> , América Liliana Miranda Lora <sup>2</sup> , Víctor Missael Flores López <sup>3</sup> . <sup>1</sup> Genética Médica, Genos Médica, <sup>2</sup> Endocrinología Pediátrica, Hospital Infantil de México/Sequoia, <sup>3</sup> Departamento de Bioinformática, Genos Médica.
GM03	12:00-12:15	<b>SÍNDROME DE LEIGH POR DEFICIENCIA DE PIRUVATO DESHIDROGENASA E1 - ALFA, REPORTE DE CASO Y REVISION DE LA LITERATURA.</b> Francisco Gabino Zúñiga Rodríguez <sup>1</sup> , Joaquín Núñez Gómez <sup>2</sup> , Ixiu del Carmen Cabrales Guerra <sup>1</sup> , Alejandra Camacho Molina <sup>1</sup> . Servicios de: Neurogenética <sup>1</sup> , Neuroradiología <sup>2</sup> del Instituto Nacional de Neurología “Manuel Velasco Suárez”.
GM04	12:15-12:30	<b>IMPACTO DE LOS ÁCIDOS GRASOS POLIINSATURADOS OMEGA 3 EN LA EXPRESIÓN DE <i>FOXP3</i> Y <i>ANFIREGULINA</i> COMO MARCADORES DE LINFOCITOS T INVOLUCRADOS EN LA REGENERACIÓN MUSCULAR EN DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE</b> Thania Ordaz Robles, Maricela Rodríguez Cruz, Alan Cárdenas Conejo, Juan Carlos Huicochea Montiel, Ma. Antonieta Aráujo Solís. Departamento de Genética Médica. UMAE Hospital de Pediatría, Centro Médico Nacional siglo XXI, IMSS.
GM05	12:30-12:45	<b>AUSENCIA DE CORRELACIÓN ENTRE LAS MANIFESTACIONES AUDIOLÓGICAS Y VESTIBULARES DE LA DISTROFIA MIOTÓNICA TIPO 1 CON EL NÚMERO DE REPETIDOS DEL GEN <i>DMPK</i></b> María de la Luz Arenas-Sordo, Diana Gutiérrez-Tinajero, Marla Trujillo-Bracamontes, Berenice Rivera-Mercado, Adriana Martínez García-Ramos, Oscar Hernández-Hernández, Jonathan J Magaña-Aguirre. Instituto Nacional de Rehabilitación. Departamentos de Genética, Audiología y Otoneurología.



Asociación Mexicana de  
Genética Humana A.C.  
50 Aniversario

XLIII CONGRESO NACIONAL DE GENÉTICA HUMANA  
“EL ALCANCE DE LA GENÉTICA EN LA REPRODUCCIÓN HUMANA Y LA VIDA PERINATAL”

Hotel Marriott, Aguascalientes, México  
Noviembre 26-Diciembre 01

JUEVES 29 DE NOVIEMBRE		
SALÓN: SAN MARCOS 8		
ÁREA: FARMACOGENÓMICA Y TRATAMIENTO, GENÉTICA DE POBLACIONES		
CLAVE	HORARIO	TRABAJO
FT01	11:15-11:30	<b>VARIABILIDAD GENÉTICA ENTRE MESTIZOS Y POBLACIONES ÍNDIGENAS DE MEXICO BASADA EN TRES VARIANTES DE <i>ABCB1</i>.</b> <b>Marisol López López<sup>1</sup></b> , Alberto Ortega Vázquez <sup>1</sup> , Alma Faviola Favela Mendoza <sup>2</sup> , Ingrid Fricke Galindo <sup>1</sup> , Gabriela Martínez Cortés <sup>2</sup> , Héctor Rangel-Villalobos <sup>2</sup> <sup>1</sup> Depto. de Sistemas Biológicos, Universidad Autónoma Metropolitana Unidad Xochimilco (UAM-X), Ciudad de México (CDMX), México; <sup>2</sup> Instituto de Investigación en Genética Molecular, Centro Universitario de la Ciénega, Universidad de Guadalajara (CUCiénega-UdeG), Jalisco, México.
FT02	11:30-11:45	<b>ASOCIACIÓN DE LA VARIANTE c.3435T&gt;C DE <i>ABCB1</i> SOBRE LAS CONCENTRACIONES PLASMÁTICAS DE ÁCIDO VALPROICO EN PACIENTES CON EPILEPSIA.</b> <b>Alberto Ortega Vázquez<sup>1</sup></b> , Pablo Escobedo Cuevas <sup>1</sup> , Ingrid Fricke Galindo <sup>1</sup> , Iris E. Martínez Juárez <sup>2</sup> , Nancy Monroy Jaramillo <sup>3</sup> , Helgi Jung Cook <sup>4</sup> , Marisol López López <sup>1</sup> . <sup>1</sup> Depto. de Sistemas Biológicos, Universidad Autónoma Metropolitana Unidad Xochimilco (UAM-X), Ciudad de México (CDMX), México; <sup>2</sup> Lab. de Investigación Clínica, Instituto Nacional de Neurología y Neurocirugía “Manuel Velasco Suárez” (INNN), CDMX, México; <sup>3</sup> Depto. de Neurogenética, (INNN), CDMX, México. <sup>4</sup> Lab. de Neuropsicofarmacología, INNN, Ciudad de México, México.
GP01	11:45-12:00	<b>ESTUDIO EPIDEMIOLÓGICO DE FACTORES DE RIESGO ASOCIADOS A POLIDACTILIA PREAXIAL</b> <b>Dr. Genaro Rodríguez Uribe*</b> , TS. Leonora Luna, Dr. Osvaldo M. Mutchinick, Dra. Jazmín Arteaga Vázquez**. Instituto Nacional de Ciencias Médicas y Nutrición “Salvador Zubirán”, Departamento de Genética.
GP02	12:00-12:15	<b>LOS POLIMORFISMOS EN LAS GLUTATIÓN-S-TRANSFERASAS Y TABAQUISMO MATERNO CONFIEREN RIESGO PARA LABIO Y PALADAR HENDIDO</b> <b>Mariana G. Lecourtois Amézquita<sup>1,3</sup></b> , Keila Medina Aguilar <sup>2,3</sup> , Betzaida Cuevas-Córdoba <sup>4</sup> , Juan Santó García <sup>3</sup> <sup>1</sup> Doctorado y <sup>2</sup> Maestría en Ciencias de la Salud, Universidad Veracruzana, <sup>3</sup> Instituto de Investigaciones Biológicas, Universidad Veracruzana, Xalapa, Ver., <sup>4</sup> Instituto Nacional de Medicina Genómica, CDMX.
GP03	12:15-12:30	<b>EFFECTO DEL SNP rs12943590 DEL GEN <i>MATE2-K</i> EN POBLACIÓN ESTUDIANTIL UNIVERSITARIA DEL SURESTE MEXICANO</b> <b>Carmona-Guzmán Moisés R.<sup>1</sup></b> , Pedraza-Montero Pascual <sup>1</sup> , Hernández-Jiménez Diana C. <sup>1</sup> , Hernández-Gammas Hernán E. <sup>1</sup> , Pascual-Cruz Deyvie A. <sup>1</sup> , Castro-Pastrana Lucila I. <sup>2</sup> , Martínez-Abundis Eduardo <sup>3</sup> , De la Cruz-Hernández Erick N. <sup>3</sup> , Gómez-Crisóstomo Nancy P. <sup>3</sup> , Flores-Dorantes Ma. Teresa <sup>1</sup> .
GP04	12:30-12:45	<b>VARIANTES GENÉTICAS DEL SISTEMA DOPAMINERGICO Y SEROTONINERGICO Y RASGOS DE PERSONALIDAD EN ESCOLARES CON Y SIN OBESIDAD DE YUCATÁN</b> <b>Rodrigo Rubi-Catellanos<sup>1</sup></b> , Luis Vázquez Pérez <sup>1</sup> , Lizbeth González Herrera <sup>1</sup> , Gerardo Pérez Mendoza <sup>1</sup> , Andrés Guzmán Aguilar <sup>1</sup> , Mónica Hattori Hara <sup>2</sup> , Doris Pinto Escalante <sup>1</sup> . <sup>1</sup> Laboratorio de Genética del Centro de Investigaciones Regionales Biomédicas “Hideyo Noguchi”. <sup>2</sup> Programa Integral de Atención a la Obesidad Infantil de Yucatán (PIAOIY) de la Secretaría de Educación de Gobierno del Estado de Yucatán (SEGEY).



Asociación Mexicana de  
Genética Humana A.C.  
50 Aniversario

XLIII CONGRESO NACIONAL DE GENÉTICA HUMANA  
“EL ALCANCE DE LA GENÉTICA EN LA REPRODUCCIÓN HUMANA Y LA VIDA PERINATAL”

Hotel Marriott, Aguascalientes, México  
Noviembre 26-Diciembre 01

VIERNES 30 NOVIEMBRE		
SALÓN: SAN MARCOS 6		
ÁREA: GENÉTICA REPRODUCTIVA Y ASPECTOS ÉTICOS, LEGALES, SOCIALES Y ASESORAMIENTO GENÉTICO		
CLAVE	HORARIO	TRABAJO
GR03	11:15-11:30	<b>CORRELACIÓN PRENATAL Y POSNATAL DE DISPLASIAS ESQUELÉTICAS LETALES</b> <b>Jéssica Cristina Armijos Torres<sup>1</sup></b> , Sandra Acevedo Gallegos <sup>2</sup> , Mónica Aguinaga Ríos <sup>1</sup> 1) Departamento de Genética del Instituto Nacional de Perinatología Isidro Espinosa de los Reyes, 2) Departamento Materno Fetal del Instituto Nacional de Perinatología Isidro Espinosa de los Reyes
GR04	11:30-11:45	<b>DIAGNÓSTICO PREIMPLANTACIÓN DE ANEUPLOIDIAS: UN AÑO DE EXPERIENCIA EN UN CENTRO DE FERTILIDAD Y REPRODUCCIÓN ASISTIDA DEL ESTADO DE BAJA CALIFORNIA.</b> <b>Leslie Patrón-Romero</b> , Horacio Almanza-Reyes, José Hernández-Ledezma, Fabián Walters-Arballo. Facultad de Medicina y Psicología, Universidad Autónoma de Baja California, Clínica Fertilité, Hospital Ángeles Tijuana
GR05	11:45-12:00	<b>IDENTIFICACIÓN PERINATAL DE DESBALANCES GENÓMICOS EN PACIENTES CON CARDIOPATÍA CONGÉNITA EN UNA MUESTRA DE FETOS Y RECIÉN NACIDOS ATENDIDOS EN EL INPER.</b> <b>Carmen Cerecedo<sup>1</sup></b> , Irma Eloisa Monroy-Muñoz <sup>2</sup> , Diana Gabriela Rogel-Ayala <sup>2</sup> , Juan Carlos Ibañez-Salvador <sup>2</sup> , María de Jesús Zavaleta-Abreu <sup>2</sup> , Guadalupe Razo-Aguilera <sup>2</sup> , Rosalba Sevilla-Montoya <sup>2</sup> , Alejandro Martínez-Juárez <sup>2</sup>
GR06	12:00-12:15	<b>UTILIDAD CLÍNICA DE LA TÉCNICA MLPA COMO PRUEBA DIAGNÓSTICA EN FETOS CON TAMIZ PRENATAL POSITIVO EN UNA MUESTRA DE PACIENTES MEXICANAS</b> <b>Irma Eloisa Monroy-Muñoz<sup>1</sup></b> , Carlos Noé Farfán-Morales <sup>2</sup> , Diana Gabriela Rogel-Ayala <sup>1</sup> , Juan Carlos Ibañez-Salvador <sup>1</sup> , María de Jesús Zavaleta-Abreu <sup>1</sup> , Guadalupe Razo-Aguilera <sup>1</sup> , Cristhian Enrique Portugal-Cruz <sup>3</sup> , Alejandro Martínez-Juárez <sup>1</sup> <sup>1</sup> Departamento de Genética y Genómica Humana. Instituto Nacional de Perinatología, <sup>2</sup> Departamento de Infectómica y Patogénesis Molecular. CINVESTAV <sup>3</sup> Departamento de Medicina Materno Fetal. Instituto Nacional de Perinatología.
GR07	12:15-12:30	<b>ANÁLISIS DE LAS CAUSAS DE MUERTE FETAL EN UN PERIODO DE DOS AÑOS EN EL INSTITUTO NACIONAL DE PERINATOLOGIA.</b> <b>Mónica Aguinaga Ríos<sup>1</sup></b> , Daniela Medina Castro <sup>1</sup> , M. Yolotzín Valdespino Vázquez <sup>2</sup> , Salvador Espino y Sosa <sup>3</sup> , Rosalba Sevilla Montoya <sup>1</sup> , Irma E. Monroy Muñoz <sup>1</sup> , J.David Soriano Jiménez <sup>2</sup> , A.Cecilia Helguera Repetto <sup>4</sup> , Javier Pérez Durán <sup>1</sup> , María Cervantes Sodi <sup>1</sup> , Luisa F. Mariscal Mendizábal <sup>1</sup> , Mauricio R. Murillo Vilches <sup>1</sup> , D. Gabriela Rogel Ayala <sup>1</sup> , Jorge Arturo Cardona Pérez <sup>5</sup> . Departamento de Genética <sup>1</sup> , Patología <sup>2</sup> , Subdirección de Investigación Clínica <sup>3</sup> , Biología Celular <sup>4</sup> y Dirección General <sup>5</sup> . Instituto Nacional de Perinatología, Isidro Espinosa de los Reyes.
ELSA01	12:30-12:45	<b>ASESORAMIENTO GENÉTICO Y CUIDADOS PALIATIVOS COMO UNA PROPUESTA BIOÉTICA PARA EL MANEJO DEL EMBARAZO CON FETOS CON ANEUPLOIDÍAS</b> <b>Andrea Tortoriello Garza<sup>1</sup></b> , Antonio Paz Martínez <sup>1</sup> , Ricardo Meléndez Hernández <sup>1</sup> , Samuel Karchmer Krivitsky <sup>2</sup> , Dora Gilda Mayén Molina <sup>1</sup> <sup>1</sup> Unidad de Genética Aplicada, Hospital Ángeles Lomas, <sup>2</sup> CEPAM, Hospital Ángeles Lomas



Asociación Mexicana de  
Genética Humana A.C.  
50 Aniversario

XLIII CONGRESO NACIONAL DE GENÉTICA HUMANA  
“EL ALCANCE DE LA GENÉTICA EN LA REPRODUCCIÓN HUMANA Y LA VIDA PERINATAL”

Hotel Marriott, Aguascalientes, México  
Noviembre 26-Diciembre 01

VIERNES 30 DE NOVIEMBRE		
SALÓN: SAN MARCOS 7		
ÁREA: BIOLOGÍA MOLECULAR (BM)		
CLAVE	HORARIO	TRABAJO
BM03	11:15-11:30	<b>SECUENCIACIÓN DE NUEVA GENERACIÓN EN DISTROFIAS DE RETINA HEREDITARIAS</b> Cristina Villanueva-Mendoza <sup>1</sup> , Vianney Cortés-González <sup>1</sup> , Martha De Castro Miró <sup>2,3</sup> , Roser González Duarte <sup>2,3</sup> . <sup>1</sup> Departamento de Genética, Hospital “Dr. Luis Sánchez Bulnes” Asociación para Evitar la Ceguera en México I.A.P.; <sup>2</sup> Facultad de Biología, Universidad de Barcelona; <sup>3</sup> DBGen, Barcelona
BM04	11:30-11:45	<b>ANÁLISIS GENÓMICO POR NGS DE 135 FAMILIAS MEXICANAS CON DISTROFIAS RETINIANAS HEREDITARIAS. AMPLIA HETEROGENEIDAD CLÍNICA, GÉNICA Y ALÉLICA</b> Juan Carlos Zenteno <sup>1,2</sup> , Leopoldo García-Montaño <sup>1</sup> , Marisa Cruz-Aguilar <sup>1</sup> , Agustín Rodas-Serrano <sup>1</sup> , Rodrigo Matsui <sup>3</sup> , Josué Ronquillo <sup>1</sup> , Federico Graue <sup>3</sup> , Tatiana Urrea <sup>3</sup> , Ulises de Dios Cuadras <sup>3</sup> , Oscar Chacón-Camacho <sup>1</sup> . <sup>1</sup> Departamento de Genética, Instituto de Oftalmología Conde de Valenciana, Ciudad de México, <sup>2</sup> Depto. de Bioquímica, Facultad de Medicina, UNAM, Ciudad de México <sup>3</sup> Departamento de Retina, Instituto de Oftalmología Conde de Valenciana, Ciudad de México
BM05	11:45-12:00	<b>DIAGNÓSTICO DE PACIENTES CON CATARATA CONGÉNITA POR SECUENCIACIÓN DE DNA NUEVA GENERACIÓN</b> Mirena C. Astiazarán <sup>1,2</sup> , Leopoldo A. García-Montaño <sup>1</sup> , Humberto Matiz-Moreno <sup>3</sup> , Juan Carlos Zenteno <sup>1,4</sup> . <sup>1</sup> Departamento de Genética, Instituto de Oftalmología “Conde de Valenciana” <sup>2</sup> Fundación Hospital Nuestra Señora de la Luz, IAP <sup>3</sup> Departamento de Segmento Anterior, Instituto de Oftalmología “Conde de Valenciana” <sup>4</sup> Departamento de Bioquímica, Facultad de Medicina, UNAM.
BM06	12:00-12:15	<b>CARACTERIZACIÓN MOLECULAR DEL ESPECTRO AXENFELD-RIEGER Y OTRAS DISGENESIAS DEL SEGMENTO ANTERIOR EN PACIENTES MEXICANOS</b> Hernández-Martínez Nancy L <sup>1</sup> , González-del Ángel Ariadna <sup>1</sup> , Alcántara-Ortigoza Miguel A <sup>1</sup> , González-Huerta Luz María <sup>2</sup> , Cuevas-Covarrubias Sergio <sup>2</sup> , Villanueva-Mendoza Cristina <sup>3</sup> . <sup>1</sup> Laboratorio de Biología Molecular, Genética Humana, Instituto Nacional de Pediatría. <sup>2</sup> Departamento de Genética, Hospital General de México “Dr. Eduardo Liceaga”. <sup>3</sup> Departamento de Genética, Hospital “Dr. Luis Sánchez Bulnes”, Asociación Para Evitar la Ceguera en México
BM07	12:15-12:30	<b>CARACTERIZACIÓN GENÓMICA DE LA MIOCARDIOPATÍA HIPERTRÓFICA DE CAUSA GENÉTICA EN UN GRUPO DE PACIENTES MEXICANOS DIAGNÓSTICADOS CON MIOCARDIOPATÍA HIPERTRÓFICA IDIOPÁTICA O FAMILIAR.</b> Rigoberto Rosendo <sup>1</sup> , Sandra Rosas-Madrigal <sup>1</sup> , Daniela García <sup>1</sup> , Manlio Márquez <sup>2</sup> , Ana Lucía Calderon <sup>1</sup> , Enrique López <sup>2</sup> , María Teresa Villarreal-Molina <sup>1</sup> , Gilberto Vargas-Alarcón <sup>2</sup> , Alessandra Carnevale <sup>1</sup> . Instituto Nacional de Medicina Genómica <sup>1</sup> , Instituto Nacional de Cardiología Ignacio Chávez <sup>2</sup>
BM08	12:30-12:45	<b>DYRK1B COMO RESPONSABLE DE UNA FORMA MONOGENÉTICA RARA DE SÍNDROME METABÓLICO: IDENTIFICACIÓN DE MUTACIONES NUEVAS.</b> Elvia Cristina Mendoza-Caamal <sup>1</sup> , Francisco Barajas-Olmos <sup>1</sup> , Humberto García-Ortiz <sup>1</sup> , Federico Centeno-Cruz <sup>1</sup> , Adriana Reséndiz-Rodríguez <sup>1</sup> , Isabel Cicerón-Arellano <sup>1</sup> , Rigoberto Rosendo-Gutiérrez <sup>1</sup> , Cecilia Contreras-Cubas <sup>1</sup> , Angélica Martínez-Hernández <sup>1</sup> , Daniela Figueroa <sup>1</sup> , Elahe Mirzaeicheshmeh <sup>1</sup> , Ian Ilizaliturri <sup>2</sup> y Lorena Orozco <sup>1</sup> (1)Instituto Nacional de Medicina Genómica, México (2) Unidad Profesional Interdisciplinaria de Ingeniería, Hidalgo, México



Asociación Mexicana de  
Genética Humana A.C.  
50 Aniversario

**XLIII CONGRESO NACIONAL DE GENÉTICA HUMANA**  
**“EL ALCANCE DE LA GENÉTICA EN LA REPRODUCCIÓN HUMANA Y LA VIDA PERINATAL”**

**Hotel Marriott, Aguascalientes, México**  
**Noviembre 26-Diciembre 01**

<b>VIERNES 30 DE NOVIEMBRE</b>		
<b>SALÓN: SAN MARCOS 8</b>		
<b>ÁREA: GENÉTICA MÉDICA, BIOLOGÍA MOLECULAR, ONCOGENÉTICA</b>		
<b>CLAVE</b>	<b>HORARIO</b>	<b>TRABAJO</b>
GM06	11:15-11:30	<b>REGISTRO DE PACIENTES DE LA CLÍNICA DE SÍNDROME DE DOWN DE LA CIUDAD DE MÉXICO</b> Luis Vicente Gayosso-Gómez, Ana Gabriela de León-Becerra, Carolina Valle-Cruz, Elizabeth Adriana Mendieta-Amaya, Silvia Susana Gómez-Delgadillo, José Rubén Ortiz-Saldaña. Clínica de Síndrome de Down de la Ciudad de México / Secretaría de Salud de la Ciudad de México
GM07	11:30-11:45	<b>FACTORES DE RIESGO MATERNOS ASOCIADOS A LA PRESENCIA DE CARDIOPATÍA CONGÉNITA EN RECIÉN NACIDOS CON SÍNDROME DOWN</b> Jorge Román Corona-Rivera <sup>1,2</sup> , Andrea Sarahí Gutiérrez-Chávez <sup>1</sup> , Rafael Nieto-García <sup>3</sup> , Lucina Bobadilla-Morales <sup>1,2</sup> , Christian Peña-Padilla <sup>1</sup> , Alfredo Corona-Rivera <sup>1,2</sup> , Izabel M. Ríos-Flores <sup>1</sup> . <sup>1</sup> Centro de Registro e Investigación sobre Anomalías Congénitas (CRIAC), Servicios de Genética y <sup>2</sup> Cardiología Pediátrica, Hospital Civil de Guadalajara "Dr. Juan I. Menchaca"; <sup>2</sup> Instituto de Genética Humana "Dr. Enrique Corona Rivera", Universidad de Guadalajara, Guadalajara, México
GM08	11:45-12:00	<b>VARIANTES EN <i>TBX1</i>, <i>TBX20</i>, <i>ASTX-18-AS1</i>, <i>AXIN1</i>, <i>MTHFR</i>, <i>NKX2.5</i>, <i>BMP4</i> Y <i>NFATC1</i> EN PACIENTES CON CARDIOPATÍAS CONGÉNITAS</b> Dolores Hernández-Almaguer <sup>1</sup> , José Lugo-Trampe <sup>2</sup> , Ricardo Cerda-Flores <sup>3</sup> , Francisco Orozco <sup>2</sup> , Eva Glenn <sup>1</sup> , Jaime García Guerra <sup>4</sup> , Gerardo Sánchez Cortés <sup>5</sup> , Laura E. Martínez de Villarreal <sup>2</sup> . <sup>1</sup> Facultad de Medicina Mexicali, Universidad Autónoma de Baja California, Mexicali, Baja California. <sup>2</sup> Departamento de Genética, Hospital Universitario "Dr. José E. González", Monterrey, Nuevo León. <sup>3</sup> Facultad de Nutrición, Universidad Autónoma de Nuevo León, Monterrey, Nuevo León. <sup>4</sup> Hospital Metropolitano Materno Infantil, Monterrey Nuevo León. <sup>5</sup> Departamento de Pediatría, Hospital Universitario "Dr. José E. González", Monterrey, Nuevo León
BM09	12:00-12:15	<b>BÚSQUEDA DE VARIANTES GENÉTICAS PRONÓSTICAS DEL CIERRE DEL CONDUCTO ARTERIOSO PERSISTENTE EN RECIÉN NACIDOS PRETÉRMINO BAJO TRATAMIENTO FARMACOLÓGICO CON IBUPROFENO.</b> QFB Diana Gabriela Rogel Ayala*+, Dra. Irma Eloísa Monroy Muñoz*, Dr. Alfonso Méndez Tenorio+, Dr. Alejandro Martínez Juárez*, Dra. Rosalba Sevilla Montoya*, Dra. Deneb Algedi Morales Barquet*, Dr. Alfonso de Jesús Martínez García*, Dra. Olga Leticia Echaniz Avilés*.
GM09	12:15-12:30	<b>DESCRIPCIÓN DE UNA MUTACIÓN NUEVA EN EL GEN <i>EFNB1</i> EN UNA PACIENTE CON DISPLASIA CRANEOFRONTONASAL CON MELANOSIS OCULI Y DEFECTOS GENITOURINARIOS DE LA LÍNEA MEDIA</b> Elizabeth Acosta Fernández <sup>1</sup> , Juan Carlos Zenteno Ruiz <sup>2</sup> , Gemma Rivas Soto <sup>1</sup> , Mireya Orozco Vela <sup>1</sup> , Christian Peña-Padilla <sup>1</sup> , Lucina Bobadilla-Morales <sup>1,2</sup> , Alfredo Corona-Rivera <sup>1,2</sup> , Jorge Román Corona-Rivera <sup>1,2</sup> . <sup>1</sup> Centro de Registro e Investigación sobre Anomalías Congénitas (CRIAC), Servicio de Genética, División de Pediatría, Hospital Civil de Guadalajara Dr. Juan I. Menchaca, <sup>2</sup> Instituto de Oftalmología "Conde de Valenciana", Ciudad de México; <sup>1</sup> Instituto de Genética Humana "Dr. Enrique Corona Rivera", CUCS, Universidad de Guadalajara
OG01	12:30-12:45	<b>IDENTIFICACIÓN DEL ESPECTRO MUTACIONAL DE <i>CHEK2</i> EN MUJERES MEXICANAS CON PREDISPOSICIÓN GENÉTICA A CÁNCER DE MAMA. (1)Leonardo Flores-Lagunes, (1)Karol Carrillo-Sánchez, (1)Carolina Molina-Garay, (1)Marco Jiménez-Olivares, (2)David Cervantes-Barragán, (3)Dione Aguilar-yMendez, (4)Natalia Flores-Estrada, (5)Ernesto Sánchez-Forgach, (6)Lenny Gallardo-Alvarado, (5)Miguel Angel Ulloa-Miranda, (7)Patricia Alanis-López, (1 )Carmen Alaez-Versón. (1)Lab. de Diagnóstico Genómico, INMEGEN. (2)Dpto. de Genética Hospital Central Sur, PEMEX. (3) Hosp. "Zambrano Hellion", Nuevo León. (4) CM Dalinde. (5) Mastológica Lomas. (6) Centro Oncológico-Hospital HMG. (7) HGO No. 3, CMN La Raza.</b>



Asociación Mexicana de  
Genética Humana A.C.  
50 Aniversario

XLIII CONGRESO NACIONAL DE GENÉTICA HUMANA  
“EL ALCANCE DE LA GENÉTICA EN LA REPRODUCCIÓN HUMANA Y LA VIDA PERINATAL”

Hotel Marriott, Aguascalientes, México  
Noviembre 26-Diciembre 01

SÁBADO 01 DE DICIEMBRE SALÓN SAN MARCOS 6 ÁREA: ENFERMEDADES METABÓLICAS, GENÉTICA MÉDICA		
CLAVE	HORARIO	TRABAJO
EM01	09:15-09:30	<b>ANÁLISIS DE ASOCIACIÓN DEL GEN <i>HSD17B13</i> CON LOS NIVELES DE ENZIMAS DE FUNCIONAMIENTO HEPÁTICO EN NIÑOS Y ADULTOS</b> Roberto Nieto Guerra, Luis Macías, Samuel Canizales Facultad de Química, UNAM, Instituto Nacional de Medicina Genómica
EM02	09:30-09:45	<b>INCIDENCIA DE ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO Y OTROS TRASTORNOS DETECTADOS POR UN PROGRAMA DE TAMIZ METABÓLICO NEONATAL AMPLIADO EN UNA POBLACIÓN DE 200,000 RECIÉN NACIDOS MEXICANOS</b> Consuelo Cantú-Reyna <sup>1,2</sup> , Pamela Patricia Flores Scheufler <sup>2</sup> , Héctor Cruz-Camino <sup>1,3</sup> , René Gómez-Gutiérrez <sup>1</sup> <sup>1</sup> Genomi-k S.A.P.I. de C.V., Monterrey, Nuevo León, México <sup>2</sup> Tecnologico de Monterrey, Escuela de Medicina y Ciencias de la Salud, Monterrey, Nuevo León, México <sup>3</sup> Tecnologico de Monterrey, Escuela de Ingeniería y Ciencias, Monterrey, Nuevo León, México
EM03	09:45-10:00	<b>XANTOMATOSIS CEREBROTENDINOSA (XCT): CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS Y CONFIRMACIÓN MOLECULAR DE LOS PRIMEROS DOS CASOS MEXICANOS.</b> Fernando Espinosa-Lira <sup>1,2</sup> , Elizabeth Ramos-Bustamante <sup>2</sup> , Elisa Arjona-Chacón <sup>1</sup> , Katuska Cásares-Cru Alejandra Camacho-Molina <sup>1</sup> . <sup>1</sup> Instituto Nacional de Neurología y Neurocirugía Manuel Velasco Suárez, Ciudad de México, México. <sup>2</sup> Facultad Mexicana de Medicina Universidad La Salle, Ciudad de México, México.
EM04	10:00-10:15	<b>ANÁLISIS BIOQUÍMICO Y MOLECULAR DE PACIENTES CON GALACTOSEMIA EN JALISCO</b> Angélica Alejandra Hernández-Orozco <sup>1,3</sup> , Jesús del Real Guerrero <sup>2</sup> , Sandra del Carmen Mendoza-Ruvalcaba <sup>3</sup> , José Elías García-Ortiz <sup>3</sup> <sup>1</sup> Doctorado en Genética Humana, Universidad de Guadalajara(CUCS-UDG). <sup>2</sup> Servicio de Pediatría, Hospital General Regional No. 46 (IMSS). <sup>3</sup> Laboratorio de Diagnóstico Bioquímico de Enfermedades Lisosomales, División de Genética Humana (CIBO-IMSS).
EM05	10:15-10:30	<b>ENFERMEDADES POR DEPÓSITO LISOSOMAL: EXPERIENCIA A 8 AÑOS EN EL BAJÍO.</b> Mónica Irad Norménde Martínez (1), Alberto Hidalgo Bravo (2), Douglas Colmenares Bonilla (1), Jesús Vázquez Briseño (1), Jaime Iván Castro Macías (1), José Carlos Guerra Godinez (1), Gabriela Almazán Bonora. 1) Hospital Regional de Alta Especialidad del Bajío, 2) Instituto Nacional de Rehabilitación.
GM10	10:30-10:45	<b>FENOTIPO MIOPÁTICO EN ENFERMEDAD DE POMPE: REPORTE DE UN CASO JUVENIL CON CARACTERIZACIÓN MOLECULAR</b> Paulina Vianey Álvarez Quiroz, Victoria del Castillo Ruiz, Camilo Villarroel Cortés Departamento de Genética Humana, Instituto Nacional de Pediatría, Ciudad de México





Asociación Mexicana de  
Genética Humana A.C.  
50 Aniversario

XLIII CONGRESO NACIONAL DE GENÉTICA HUMANA  
“EL ALCANCE DE LA GENÉTICA EN LA REPRODUCCIÓN HUMANA Y LA VIDA PERINATAL”

Hotel Marriott, Aguascalientes, México  
Noviembre 26-Diciembre 01

SÁBADO 01 DE DICIEMBRE 2018		
SALÓN: SAN MARCOS 7		
ÁREA: ESTUDIOS GENÓMICOS Y BIOLOGÍA MOLECULAR		
CLAVE	HORARIO	TRABAJO
EG01	09:15-09:30	<b>CONTRIBUCIÓN DE VARIANTES GENÉTICAS EN EL PERFIL DE METABOLITOS ASOCIADOS CON EL HÍGADO GRASO NO ALCOHÓLICO</b> <b>Ocampo-Medina Elvira Zurisada<sup>1,2*</sup></b> , Vega-Badillo Joel <sup>1,2</sup> , León-Mimila Paola V <sup>1,2</sup> , Macías-Kauffer Luis R <sup>1</sup> , Villamil-Ramírez, Hugo <sup>1</sup> , Hernández-Pando Rogelio <sup>3</sup> , Vela-Amieva Marcela <sup>4</sup> , Ibarra-González Isabel <sup>4</sup> , Canizales-Quinteros Samuel <sup>1#</sup> . <sup>1</sup> Programa de Maestría y Doctorado en Ciencias Bioquímicas, UNAM; <sup>2</sup> Unidad de Genómica de Poblaciones Aplicada a la Salud, Facultad de Química – INMEGEN; <sup>3</sup> Departamento de Patología, INCMNSZ; <sup>4</sup> Laboratorio de Errores Innatos del Metabolismo y Tamiz, INP
EG02	09:30-09:45	<b>ESTUDIO BIOQUÍMICO Y MOLECULAR DE VARIANTES DE LOS GENES <i>GST-T1</i>, <i>GSTM1</i>, <i>GST-P1</i> Y <i>GCLC</i> EN PACIENTES CON TRASTORNOS PSICÓTICOS BAJO TRATAMIENTO CON CLOZAPINA.</b> <b>Blanca Alejandra Motilla Frías<sup>1</sup></b> , Alberto Ortega Vázquez <sup>2</sup> , Mireya Alcaraz Zubeldia <sup>3</sup> , Marisol López López <sup>2</sup> , Nancy Monroy Jaramillo <sup>1</sup> . <sup>1</sup> Depto. de Neurogenética, Instituto Nacional de Neurología y Neurocirugía “Manuel Velasco Suárez” (INNNMVS). <sup>2</sup> Depto. de Sistemas Biológicos, UAM, unidad Xochimilco. <sup>3</sup> Depto. de Neuroquímica, INNNMVS, CDMX, México.
EG03	09:45-10:00	<b>ESTUDIO PILOTO SOBRE LA CONTRIBUCIÓN DE VARIANTES DE <i>COMT</i>, <i>PRODH</i> Y <i>DISC-1</i> EN LA COGNICIÓN DE PACIENTES CON ESQUIZOFRENIA</b> <b>Nancy Monroy Jaramillo<sup>1</sup></b> , Ingrid Fricke Galindo <sup>2</sup> , Blanca E. Pérez Aldana <sup>2</sup> , Susana González Arredondo <sup>3</sup> , David J. Dávila Ortiz de Montellano <sup>1</sup> , Elena Hernández Mondragón <sup>3</sup> , Carlos L. Aviña Cervantes <sup>4</sup> , Yaneth Rodríguez Agudelo <sup>3</sup> , Marisol López López. <sup>2</sup> <sup>1</sup> Departamento de Neurogenética, Instituto Nacional de Neurología y Neurocirugía Manuel Velasco Suárez (INNNMVS). <sup>2</sup> Departamento de Sistemas Biológicos, Universidad Autónoma Metropolitana, Unidad Xochimilco. Departamentos de Neuropsicología <sup>3</sup> y Neuropsiquiatría, <sup>4</sup> INNNMVS. CDMX,
BM10	10:00-10:15	<b>LA PATOLOGÍA DE TIGAR EN LA ENFERMEDAD DE PARKINSON</b> <b>Karla L. Robles López<sup>1</sup></b> , Robin Highley <sup>2</sup> , Guillaume Hautbergue <sup>2</sup> y Oliver Bandmann <sup>2</sup> . STARMédica, Hospital Infantil Privado <sup>1</sup> , Sheffield Institute for Translational Neuroscience (SITraN), Department of Neuroscience, Medical School, Sheffield, UK <sup>2</sup>
BM11	10:15-10:30	<b>ANÁLISIS DE LA LONGITUD DE TELÓMEROS EN LEUCOCITOS DE PACIENTES CON ENFERMEDAD DE HUNTINGTON Y SU RELACIÓN CON LA EDAD DE INICIO</b> <b>Alejandra Camacho Molina<sup>1</sup></b> , Adriana Pérez Grovas Saltijeral <sup>2</sup> , Leticia Martínez Ruano <sup>1</sup> , Adriana Ochoa Morales <sup>1</sup> , Alberto Hidalgo Bravo <sup>2</sup> 1. Departamento de Genética, Instituto Nacional de Neurología y Neurocirugía MVS 2. Departamento de Genética, Instituto Nacional de Rehabilitación LGII
BM12	10:30-10:45	<b>DESARROLLO E IMPLEMENTACIÓN DE UN MÉTODO PARA EL DIAGNÓSTICO MOLECULAR DE ATAXIAS ESPINOCEREBELOSAS (SCAS) CAUSADAS POR EXPANSIÓN DE TRINUCLEÓTIDOS.</b> <b>Zamora-A Paloma<sup>1</sup></b> , Villegas-T Beatriz E. <sup>1</sup> Muñoz-R Anallely <sup>1</sup> Camacho Alejandra <sup>2</sup> , Martínez Leticia <sup>2</sup> , Alaez Carmen <sup>1</sup> . <sup>1</sup> Laboratorio de Diagnóstico Genómico. Instituto Nacional de Medicina Genómica (INMEGEN). <sup>2</sup> Departamento de Genética. Instituto Nacional de Neurología y Neurocirugía (INNN).



Asociación Mexicana de  
Genética Humana A.C.  
50 Aniversario

XLIII CONGRESO NACIONAL DE GENÉTICA HUMANA  
“EL ALCANCE DE LA GENÉTICA EN LA REPRODUCCIÓN HUMANA Y LA VIDA PERINATAL”

Hotel Marriott, Aguascalientes, México  
Noviembre 26-Diciembre 01

SÁBADO 01 DE DICIEMBRE		
SALÓN SAN MARCOS 8		
ÁREA. GENÉTICA DE POBLACIONES Y ESTUDIOS GENÓMICOS		
CLAVE	HORARIO	TRABAJO
GP05	09:15-09:30	<b>SECUENCIACIÓN COMPLETA DEL MITOGENOMA DE LAS POBLACIONES NATIVAS DE MÉXICO REVELA PISTAS SOBRE LA DIVERSIDAD Y DEMOGRAFÍA DE ESTAS POBLACIONES.</b> Humberto García Ortiz, Marlen Flores Huacuja, Angélica Martínez Hernández, Francisco Barajas Olmos, Cecilia Contreras Cubas, Lorena Orozco
GP06	09:30-09:45	<b>SELECCIÓN Y ANÁLISIS <i>IN SILICO</i> DE UN PANEL DE TREINTA AIMS PARA SU USO EN LA INFERENCIA DE LA CARGA ANCESTRAL DE LA POBLACIÓN MEXICANA.</b> Montero Delgado Rebeca Itzel <sup>1,2</sup> , Santana Torres Carla <sup>2</sup> , Noris García Gino Fabrizio <sup>2</sup> , Gómez Rocío <sup>1</sup> . 1. Departamento de Toxicología - Centro de Investigación y de Estudios Avanzados del Instituto Politécnico Nacional, 2. Biología Molecular Diagnóstica S.A. de C.V.
EG04	09:45-10:00	<b>IDENTIFICACIÓN DE VARIANTES EN EL GEN <i>DYRK1B</i> ASOCIADOS AL SÍNDROME METABOLICO Y/O A SUS COMPONENTES EN LA POBLACIÓN MEXICANA.</b> Adriana Reséndiz-Rodríguez, Elvia Cristina Mendoza-Caamal, Francisco Barajas-Olmos, Humberto García-Ortiz, Isabel Cicerón-Arellano, Cecilia Contreras-Cubas, Federico Centeno-Cruz, Angélica Graciela Martínez-Hernández, Emilio Joaquín Córdova-Alarcón, Mirna Edith Morales-Marin, Miguel Cid-Soto, Juan Luis Jiménez-Ruiz, María Guadalupe Salas-Martínez, Yolanda Saldaña-Álvarez y Lorena Orozco. Instituto Nacional de Medicina Genómica
EG05	10:00-10:15	<b><i>ITGAM</i> CONFIERE SUSCEPTIBILIDAD EN PACIENTES MEXICANOS CON LUPUS ERITEMATOSO SISTÉMICO PERO NO PARA ARTRITIS REUMATOIDE</b> Daniel Cadena Sandoval <sup>1</sup> , Elda Barbosa Cobos <sup>2</sup> , Julián Ramírez Bello <sup>1</sup> 1. Unidad de Investigación en Enfermedades Metabólicas y Endócrinas, Hospital Juárez de México (HJM). 2. Servicio de Reumatología, HJM.
EG06	10:15-10:30	<b><i>BANK1</i> Y <i>BLK</i> CONFIEREN PROTECCIÓN EN PACIENTES MEXICANOS CON LUPUS ERITEMATOSO SISTEMICO</b> Isela Montufar-Robles <sup>1</sup> , Isidro Alemán Ávila <sup>1</sup> , Rosa Elda Barbosa Cobos <sup>2</sup> , Miguel Ángel Saavedra Salinas <sup>3</sup> , José M. Fragoso <sup>4</sup> , Guillermo Valencia Pacheco <sup>5</sup> , Fausto Sánchez Muñoz <sup>6</sup> , Julián Ramírez Bello <sup>1</sup> . <sup>1</sup> Unidad de Investigación en Enfermedades Metabólicas y Endócrinas, Hospital Juárez de México (HJM). <sup>2</sup> Servicio de Reumatología, HJM. <sup>3</sup> Servicio de Reumatología, CMN “La Raza”. <sup>4</sup> Laboratorio de Biología Molecular, Instituto Nacional de Cardiología (INC). <sup>5</sup> Laboratorio de Hematología, Universidad de Yucatán. <sup>6</sup> Departamento de Inmunología, INC
EG07	10:30-10:45	<b><i>BANK1</i> Y <i>BLK</i> ESTÁN ASOCIADOS CON ARTRITIS REUMATOIDE EN POBLACIÓN MEXICANA</b> Isidro Alemán Ávila <sup>1</sup> , Isela Montufar Robles <sup>1</sup> , Daniel Cadena Sandoval <sup>1</sup> , Rosa Elda Barbosa Cobos <sup>2</sup> , Miguel Ángel Saavedra Salinas <sup>3</sup> , Julian Ramírez Bello <sup>1</sup> 1. Unidad de Investigación en Enfermedades Metabólicas y Endócrinas, Hospital Juárez de México. 2. Servicio de Reumatología del Hospital Juárez de México. 3. Servicio de Reumatología del Centro Médico Nacional “La Raza”.



Asociación Mexicana de  
Genética Humana A.C.  
50 Aniversario

**XLIII CONGRESO NACIONAL DE GENÉTICA HUMANA**  
**“EL ALCANCE DE LA GENÉTICA EN LA REPRODUCCIÓN HUMANA Y LA VIDA PERINATAL”**

**Hotel Marriott, Aguascalientes, México**  
**Noviembre 26-Diciembre 01**

**PRESENTACIONES EN CARTEL**  
**INSTRUCCIONES**

1. Los carteles se diseñarán para resumir su trabajo, utilizando de preferencia cuadros, gráficas, fotografías, etc.
2. El tamaño del cartel debe ser de 90 cm de ancho por 100 cm de alto.
3. El encabezado debe contener título, listado de autores e instituciones de adscripción, con letra no menor de 3 cm de longitud.
4. Considere que sus textos deben leerse claramente a una distancia mínima de un metro.
5. Los carteles podrán colocarse el día de la presentación a partir de las 09:00 horas y deberán retirarse el mismo día después de las 18:00 horas.
6. El primer autor, o en su caso alguno de los coautores, deberá estar presente en la sesión que se comentará su trabajo.

**PREMIACIÓN DE CARTELES.**

- El comité organizador evaluará los resúmenes enviados, basándose en la calidad académica y trascendencia del trabajo a presentar.
- Se seleccionarán los trabajos candidatos a concurso y durante la colocación de los carteles estos serán identificados por un distintivo en la esquina superior derecha donde se encontrará la clave del cartel.
- Se entregará en la ceremonia de clausura del XLIII Congreso Nacional de Genética Humana una mención honorífica por cada área de participación, pudiendo declarar desierta alguna de ellas.
- De las menciones honoríficas, se seleccionarán los tres primeros lugares que serán acreedores a un incentivo económico.

<b>Código de Trabajo</b>	<b>Día de Presentación</b>
Número Non	Jueves 29 de Noviembre
Número Par	Viernes 30 de Noviembre



BIOLOGÍA MOLECULAR, ETIOPATOGENIA Y DIAGNÓSTICO MOLECULAR DE ENFERMEDADES MENDELIANAS	
CLAVE	TRABAJO
BM13	<b>DETECCIÓN DE UNA NUEVA VARIANTE EN EL GEN RYR1 ASOCIADA A HIPERtermIA MALIGNA EN UNA FAMILIA</b> <b>Gabriela A. Arenas Pérez<sup>1</sup></b> , Eva Ramírez Arroyo <sup>1</sup> , Moises Shabot Szydlo <sup>1</sup> , Héctor de la Garza Hesles <sup>2</sup> , Dora Gilda Mayen Molina <sup>1</sup> . 1 Unidad de Genética , Hospital Ángeles Lomas. 2 Hospital Ángeles Lomas
BM14	<b>IDENTIFICACIÓN MOLECULAR DE UNA MUTACIÓN EN EL GEN NHS EN UNA PACIENTE CON SÍNDROME DE NANCE HORAN</b> <b>Nancy Xilotl De Jesús (1)</b> , Ramiro Vera Gamas (1), Alejandra Moreno Chacón (1),Valentina Martínez Montoya (1), Yessica Flores López (1), María del Refugio Rivera Vega (1), Juan Manuel Valdés Miranda (1), Sergio A. Cuevas Covarrubias (1). Servicio de Genética (1), Hospital General de México “Dr. Eduardo Liceaga”, Facultad de Medicina Universidad Nacional Autónoma de México.
BM15	<b>ANÁLISIS MOLECULAR DE SGCE, TH Y GCH1 EN PACIENTES CON DISTONÍAS RESPONDEDORAS A DOPAMINA.</b> <b>Genesis Sierra Muñiz<sup>1,2</sup></b> , David Dávila Ortiz de Montellano <sup>1</sup> , Mayela Rodríguez Violante <sup>3</sup> , Alejandra Camacho Molina <sup>1</sup> , Marisol López López <sup>2</sup> , Nancy Monroy Jaramillo. <sup>1</sup> <sup>1</sup> Depto. de Neurogenética, INNNMVS, <sup>2</sup> Depto. de Sistemas Biológicos, UAM-X, <sup>3</sup> Laboratorio Clínico de Enfermedades Neurodegenerativas, INNNMVS CDMX, México.
BM16	<b>DIAGNÓSTICO DE SÍNDROME DE CANAVAN POR SECUENCIACIÓN DE NUEVA GENERACIÓN. LEUCODISTROFIAS, ¿MOMENTO DE ACTUALIZAR EL ABORDAJE?</b> <b>Acatzin Jair Salgado Medina<sup>1</sup></b> , Patricia Baeza Capetillo <sup>2</sup> , Rodrigo Moreno Salgado <sup>1</sup> , Rosa Martha Lara Enríquez <sup>1</sup> , América Villaseñor Domínguez <sup>1,2</sup> , Guadalupe Fernanda Godínez Zamora <sup>2</sup> , Constanza García Delgado <sup>1</sup> , Alejandra del Pilar Reyes de la Rosa <sup>1</sup> , Jesús Aguirre Hernández <sup>2</sup> <sup>1</sup> Departamento de Genética – Hospital Infantil de México Federico Gómez. <sup>2</sup> Laboratorio de Genómica, Genética y Bioinformática – Hospital Infantil de México Federico Gómez, Ciudad de México.
BM17	<b>DIAGNÓSTICO MOLECULAR POR SECUENCIACIÓN DE SIGUIENTE GENERACIÓN (NGS) DE 5 FAMILIAS MEXICANAS CON DISTROFIAS RETINIANAS HEREDITARIAS</b> <b>Agustín Rodas-Serrano<sup>1,2</sup></b> , Óscar F.Chacón-Camacho <sup>1,2</sup> , Marisa Cruz <sup>2</sup> , Rodrigo Matsui <sup>3</sup> , Tatiana Urrea <sup>3</sup> , Luis Castul <sup>2</sup> , Juan C. Zenteno <sup>1,2</sup> <sup>1</sup> Servicio de Genética, <sup>2</sup> Laboratorio de Genética, <sup>3</sup> Servicio de Retina, Instituto de Oftalmología “Conde de Valenciana”, Ciudad de México
BM18	<b>IDENTIFICACION DE NUEVAS VARIANTES PATOGENICAS Y NUEVAS CORRELACIONES CLÍNICAS EN INDIVIDUOS CON MICROFTALMIA Y/O ANOFTALMIA ANALIZADOS POR SECUENCIACION MASIVA DE DNA.</b> <b>Marisa Cruz Aguilar</b> , Diana Matías Pérez, Leopoldo García Montaña, Iván García Montalvo, Jessica Nava Valdéz, Cristina Villanueva Mendoza, Clavel Guadarrama Vallejo, Rocío Villafuerte de la Cruz, Oscar Chacón Camacho, Juan C. Zenteno.
BM19	<b>3 CASOS DE DISTROFIA OCULOFARÍNGEA CONFIRMADOS MEDIANTE PCR</b> <b>Yessica López Flores<sup>1</sup></b> , Alejandra Moreno Chacón <sup>1</sup> , Nancy Xilotl de Jesús <sup>1</sup> , Tonatzin Loreto Rodríguez Salazar <sup>1</sup> , Mar Gabriela Tovar Ayala <sup>1</sup> , Ramiro Vera Gamas <sup>1</sup> , Sergio A. Cuevas Covarrubias <sup>1</sup> , Juan Carlos Zenteno Ruiz <sup>2</sup> , Oscar F. Chacón Camacho <sup>2</sup> , María del Refugio Rivera Vega <sup>1</sup> . (1) Servicio de Genética Médica, Hospital General de México “Dr. Eduardo Liceaga” (2) Servicio de Genética, Instituto de Oftalmología “Fundación de Asistencia Privada Conde de Valenciana IAP”
BM20	<b>EXTENSIÓN DEL ESPECTRO CLÍNICO Y MUTACIONAL DE LAS ENFERMEDADES RELACIONADAS AL GEN SOX2: DESCRIPCIÓN DE 5 NUEVOS CASOS</b> <b>Oscar F. Chacón Camacho</b> , Patrick R. Blackburn, Mariana Reyes Graciela A. López-Urriarte, Shabnam Zarei, Sofia Pérez Solórzano, Rachael A. Vaubel, Marine I, Murphree, Jessica Nava, Vianney Cortes-Gonzalez, Joseph E, Parisi, Cristina Villanueva-Mendoza, Iris G. Tirado-Torres, Eric W. Klee, Pavel N. Pichurin, Juan C. Zenteno
BM21	<b>ANÁLISIS MOLECULAR DE VARIANTES PATOGENICAS MEDIANTE SECUENCIACIÓN DE SIGUIENTE GENERACIÓN EN INDIVIDUOS CON TRASTORNOS DEL DESARROLLO SEXUAL</b> <b>Mauricio René Murillo Vilches</b> , Miguel Ángel Fonseca, Gloria Eugenia Queipo García. Servicio de Genética Hospital General de México “Dr. Eduardo Liceaga”.
BM22	<b>APLICACIÓN DE NGS PARA EL DIAGNÓSTICO MOLECULAR EFICIENTE DE UN CASO FAMILIAR DE SÍNDROME DE USHER, CON APARENTE TRASMISIÓN LIGADA AL CROMOSOMA X</b> <b>Josué A. Ronquillo G,</b> <sup>1,3</sup> Juan Carlos Zenteno, <sup>1,2</sup> Leopoldo García Montaña <sup>1</sup> , Marisa Cruz Aguilar <sup>1</sup> <sup>1</sup> Departamento de Genética – Instituto de Oftalmología Conde de Valenciana, Cd. De México. Depto. de Bioquímica <sup>2</sup> , Fac. De Medicina <sup>3</sup> , UNAM
BM23	<b>NUEVA MUTACIÓN C.168delT DEL GEN F9 CAUSANTE DE HEMOFILIA B EN GEMELAS MONOCIGÓTICAS CON VARIACIÓN</b>



BIOLOGÍA MOLECULAR, ETIOPATOGENIA Y DIAGNÓSTICO MOLECULAR DE ENFERMEDADES MENDELIANAS	
CLAVE	TRABAJO
	<b>FENOTÍPICA NO DEBIDA A UN SESGO DE INACTIVACIÓN DEL CROMOSOMA X</b> <b>IJ Lara-Navarro<sup>1,2</sup>, L Meléndez-Aranda<sup>1,2</sup>, E Gutiérrez<sup>3</sup>, YM Medina-López<sup>4</sup>, HM Tiznado-García<sup>4</sup>, AR Jaloma-Cruz<sup>2*</sup>.</b> <sup>1</sup> Doctorado en Genética Humana, Centro Universitario de Ciencias de la Salud, Universidad de Guadalajara. <sup>2</sup> División de Genética, Centro de Investigación Biomédica de Occidente, IMSS, Guadalajara, Jalisco. <sup>3</sup> Hospital StarMédica, Mérida, Yucatán. <sup>4</sup> Servicio de Hematología, UMAE Pediatría, Centro Médico de Occidente, IMSS. Guadalajara, Jalisco
BM24	<b>IDENTIFICACIÓN DE UNA MUTACIÓN NOVEL Y UNA MUTACIÓN POCO COMÚN EN EL GEN CAPN3 EN UNA FAMILIA MEXICANA CON LGMD2A.</b> <b>Valentina Martínez Montoya (1),</b> Martínez Herrera Alejandro (1), Sergio A. Cuevas Covarrubias (1), Nancy Xilotl de Jesús (1), María R. Rivera Vega(1). Servicio de Genética Médica (1), Hospital General de México “Dr. Eduardo Liceaga”, Facultad de Medicina, Universidad Nacional Autónoma de México.
BM25	<b>IDENTIFICACIÓN DE MUTACIÓN EN TP63 EN EL SÍNDROME DE ECTRODACTILIA, DISPLASIA ECTODÉRMICA, LABIO/PALADAR HENDIDO (EEC) EN UNA FAMILIA MEXICANA</b> <b>Alejandra Moreno Chacón(1),</b> Nancy Xilotl De Jesús (1), Yessica López Flores (1), Juan Manuel Valdés Miranda (1), Sergio A. Cuevas Covarrubias(1), Oscar F. Chacón Camacho(2), Juan Carlos Zenteno Ruiz (2) María del Refugio Rivera Vega (1) Servicio de Genética (1), Hospital General de México “Dr. Eduardo Liceaga”, Instituto de Oftalmología (2) “Conde de Valenciana” Facultad de Medicina Universidad Nacional Autónoma de México.
BM26	<b>SÍNDROME CARDIO-FACIO-CUTÁNEO, REPORTE DE DOS CASOS CON MUTACIÓN NUEVA EN MAP2K1</b> <b>Samantha López-Ramírez<sup>1</sup>,</b> María del Carmen Chima- Galán <sup>2</sup> , Karen Macías-Lagunas <sup>2</sup> , Ricardo Armenta-Cano <sup>2</sup> , Liliana García-Ortiz <sup>2</sup> , Miriam Hidalgo-Ostoa <sup>1</sup> , Rosa Angélica Rosales-de Ávila <sup>1</sup> , Dulce María Zayago-Ángeles <sup>1</sup> , Román Morales-Martínez <sup>1</sup> , Yuritz Santillán-Hernández <sup>1</sup> <sup>1</sup> Servicio de Genética Médica, <sup>2</sup> División de Medicina Genómica, Centro Médico Nacional “20 de Noviembre” ISSSTE
BM27	<b>MUTACIÓN RECURRENTE EN EL GEN COMP CON HETOGENEIDAD CLINICA DE PSEUDOACONDROPLASIA</b> <b>Sandra A Gómez Martínez<sup>1</sup>,</b> Luz María González Huerta <sup>1</sup> Sergio A Cuevas Covarrubias <sup>1</sup> Jaime Toral López <sup>2</sup> . 1Departamento de Genética Medica, Hospital General de Genética Medica, 2Genetica Medica, Centro Medico Ecatepec, ISSEMYM, Edo Mex. México.
BM28	<b>ENFERMEDAD DE HUNTINGTON JUVENIL: EXPERIENCIA DE 30 AÑOS EN EL INNN MVS COMO CENTRO DE REFERENCIA NACIONAL</b> <b>Leticia Martínez Ruano<sup>1</sup>,</b> Adriana Ochoa Morales <sup>1</sup> , Aurelio Jara Prado <sup>1</sup> Petra Yescas Gómez <sup>1</sup> , David José Dávila Ortiz de Montellano <sup>1</sup> , Alejandra Camacho Molina <sup>1</sup> 1. Departamento de Genética, Instituto Nacional de Neurología y Neurocirugía MVS
BM29	<b>RELACIÓN DEL GENOTIPO DE LOS SNPs rs 28525570 de SPTA1, rs4961 DE ADD1 y rs180413334 DE MTHFR CON EL FENOTIPO HEMATOLÓGICO DE PACIENTES MEXICANOS CON MEMBRANOPATÍA</b> <b>Isis Mariela Herrera-Tirado,</b> Bertha Ibarra-Cortés, Francisco Javier Perea-Díaz. Centro de Investigación Biomédica de Occidente;
BM30	<b>ESTUDIO PILOTO DEL ANÁLISIS MOLECULAR EN LEUCEMIAS</b> <b>Nancy Yoselin González Iglesias,</b> Christian Peñafiel Ramos, Karina Villalba Guerrero, Jaime Toral López, Luz María González Huerta. Hospital General de México Dr. Eduardo Liceaga, UAM Iztapalapa,
BM31	<b>CARACTERIZACIÓN DE CNV EN PACIENTES CON CRIPTORQUIDIA AISLADA Y EN PACIENTES CON TUMOR TESTICULAR DE CÉLULAS GERMINALES</b> <b>Margarita Chávez Saldaña<sup>1</sup>,</b> Daniel Landero Huerta <sup>1,2</sup> , Leda Torres Maldonado <sup>3</sup> , Fabiola García Andrade <sup>1,4</sup> , Emiy Yokoyama Rebollar <sup>3</sup> , Humberto García Ortiz <sup>5</sup> , Lorena Orozco Orozco <sup>5</sup> , Julio Rojas Castañeda <sup>1</sup> , Francisco Jiménez Trejo <sup>1</sup> , Rosa María Viguera Villaseñor <sup>1</sup> . 1Lab. de Biol de la Reproducción, INP. 2UAM Cuajimalpa, 3Depto. de Investigación en Genética Humana, INP, 4UAM Iztapalapa.5Lab. de Inmunogenómica y Enfermedades Metabólicas, INMEGEN
BM32	<b>DETECCIÓN MOLECULAR Y FRECUENCIA GENOTÍPICA DEL VIRUS DEL PAPILOMA HUMANO EN PACIENTES QUE ACUDEN AL HOSPITAL REGIONAL DE ALTA ESPECIALIDAD “CIUDAD SALUD” EN CHIAPAS.</b> <b>Sergio Domínguez Arrevillaga<sup>1,2</sup>,</b> Alexander López Roblero <sup>1,2</sup> , Eleazar Serrano Guzmán <sup>1,2</sup> , Gisel Aracely Magaña Pinto <sup>1</sup> , Sagrario de J. Villalobos Cinco <sup>2</sup> , Manuel Silva Cantoral <sup>1</sup> , Adalberto Flores Coutiño <sup>1</sup> , Luis Miguel Canseco Ávila <sup>1,2</sup> , Jesús Sepúlveda Delgado <sup>1</sup> , Ma Guadalupe Trujillo Vizuet <sup>1,2</sup> . <sup>1</sup> Hospital Regional de Alta Especialidad, “Ciudad Salud”. <sup>2</sup> Universidad Autónoma de Chiapas, Facultad de Ciencias Químicas, Campus IV.



Asociación Mexicana de  
Genética Humana A.C.  
50 Aniversario

XLIII CONGRESO NACIONAL DE GENÉTICA HUMANA  
“EL ALCANCE DE LA GENÉTICA EN LA REPRODUCCIÓN HUMANA Y LA VIDA PERINATAL”

Hotel Marriott, Aguascalientes, México  
Noviembre 26-Diciembre 01

ONCOGENÉTICA (OG)	
CLAVE	TRABAJO
OG02	<b>DETECCIÓN E IDENTIFICACIÓN DEL VIRUS DEL PAPILOMA HUMANO EN PACIENTES MEXICANOS CON LESIONES EN MUCOSAS</b> Aizpuru-Akel V. Edna <sup>1,2</sup> , Tirado-Torres Iris Gisell <sup>1,2</sup> , Rueda-Loaiza Alejandro <sup>3</sup> , Kume-Omine Masao <sup>3</sup> , Melo-Nava Brenda M. <sup>2</sup> 1Genética, Hospital Ángeles Pedregal. 2Laboratorios Clinigen SA de CV. 3Hospital Ángeles Pedregal.
OG03	<b>NIVEL DE EXPRESIÓN DE LOS GENES BIRC5, CAV-1, ALDH2 Y FN1 EN MUJERES CON CÁNCER DE MAMA Y SU RELACIÓN CON LA SOBREVIVENCIA Y RESPUESTA AL TRATAMIENTO</b> María Zapata, Pablo Ruiz, Karina Espino, Francisco Lopez, Jorge Haro, Tania González
OG04	<b>FRECUENCIA DE LAS VARIANTES rs11551373 Y rs1800720 DEL GEN TSC2 EN PACIENTES MEXICANAS CON CÁNCER DE MAMA</b> Christian Octavio González-Villaseñor <sup>1</sup> , Karen Covarrubias-Ramírez <sup>2</sup> , Angélica Ramírez-Guerrero <sup>2</sup> , Carlos Alvizo-Rodríguez <sup>1</sup> , Jesús Arturo Hernández-Sandoval <sup>1</sup> , Helen H. F. Ramírez-Plascencia <sup>1</sup> , Melva Gutierrez-Angulo <sup>1</sup> , María de la Luz, Ayala-Madrigal <sup>1</sup> , Jorge Peregrina-Sandoval <sup>3</sup> , José Miguel Moreno-Ortiz <sup>1</sup> , Nelly Macías-Gómez <sup>2</sup> . <sup>1</sup> Doctorado en Genética Humana, Centro Universitario de Ciencias de la Salud, UDG. <sup>2</sup> Centro Universitario del Sur, UDG. <sup>3</sup> Centro Universitario de Ciencias Biológicas y Agropecuarias
OG05	<b>SNP rs41115: ANÁLISIS DE VARIACIÓN SOMÁTICA INTRAINDIVIDUAL EN PACIENTES MEXICANOS CON CÁNCER COLORRECTAL ESPORÁDICO</b> Helen Ramírez Plascencia <sup>1*</sup> , Melva Gutiérrez Angulo <sup>2</sup> , María Teresa Magaña Torres <sup>4</sup> , Víctor Maciel <sup>5</sup> , Jorge Peregrina Sandoval <sup>3</sup> , Rosario Hernández Ramírez <sup>1</sup> , Beatriz Flores López <sup>1</sup> , **María de la Luz Ayala Madrigal <sup>1</sup> . <sup>1</sup> Instituto de Genética Humana “Dr. Enrique Corona Rivera” CUCS, <sup>2</sup> CUALTOS, <sup>3</sup> CUCBA, Universidad de Guadalajara, <sup>4</sup> Centro de Investigación Biomédica de Occidente, IMSS, HCG-JIM, Jalisco, México
OG06	<b>INESTABILIDAD DE MICROSATÉLITES EN PACIENTES MAYORES Y MENORES DE 50 AÑOS CON CÁNCER COLORECTAL ESPORÁDICO</b> Jesús Arturo Hernández Sandoval <sup>1</sup> , Melva Gutiérrez Angulo <sup>1,2</sup> , Teresa Magaña Torres <sup>3</sup> , José Miguel Moreno Ortiz <sup>1</sup> , Jorge Peregrina Sandoval <sup>4</sup> , Carlos Alvizo Rodríguez <sup>1</sup> , Christian O. González Villaseñor <sup>1</sup> , Manuel Centeno Flores <sup>5</sup> , Jesús Valenzuela <sup>5</sup> , María de la Luz Ayala Madrigal <sup>1</sup> . <sup>1</sup> Instituto de Genética Humana y Doctorado en Genética Humana, <sup>2</sup> CUALTOS, Universidad de Guadalajara, <sup>3</sup> CIBO, IMSS, <sup>4</sup> CUCBA-Universidad de Guadalajara, <sup>5</sup> Hospital Civil de Guadalajara.
OG07	<b>IDENTIFICACIÓN DE VARIANTES EN EL GEN CDH1 EN TUMORES GÁSTRICOS DE TIPO DIFUSO</b> Azaria García Ruvalcaba <sup>1,2</sup> , María Teresa Magaña Torres <sup>1</sup> , Josefina Yoaly Sánchez López <sup>1</sup> . <sup>1</sup> División de Genética, Centro de Investigación Biomédica de Occidente, Instituto Mexicano del Seguro Social. Sierra Mojada 800 Col. Independencia, CP 44340. Guadalajara, Jalisco, México. <sup>2</sup> Doctorado en Genética Humana, Centro Universitario de Ciencias de la Salud, Universidad de Guadalajara, Sierra Mojada 950 Col. Independencia, CP44340. Guadalajara, Jalisco, México.
OG08	<b>POLIMORFISMOS EN LAS SUBUNIDADES DE LA GLUTAMATO CISTEÍNA LIGASA (GCL) Y LA LEUCEMIA MIELOIDE CRÓNICA EN POBLACIÓN MESTIZA MEXICANA</b> José Carlos Chávez-Navarro, Ana Laura Martínez-Calderón, Ariadna González-Martínez, Julio Alfredo Ortiz-Ramírez, Emilio Joaquín Córdova-Alarcón
OG09	<b>VARIANTES EN LOS GENES GSTT1, GSTM1 Y GSTP1 Y LA LEUCEMIA MIELOIDE CRÓNICA EN PACIENTES MESTIZOS-MEXICANOS</b> Ariadna González Martínez, José Carlos Chávez Navarro, Ana Laura Martínez Calderón, Alma Verónica González Sandoval, Gerardo Soria González, Emilio J. Córdova Alarcón. Instituto Nacional de Medicina Genómica
OG10	<b>ESTUDIO DE ASOCIACIÓN DE VARIANTES FUNCIONALES EN LOS GENES NFE2L2 Y NQO1 CON EL RIESGO A DESARROLLAR LEUCEMIA MIELOIDE CRÓNICA</b> Ana Laura Martínez Calderón, Ariadna González Martínez, José Carlos Chávez Navarro, Emilio J. Córdova Alarcón. Instituto Nacional de Medicina Genómica,
OG11	<b>CÁNCER CASO FAMILIAR DE SISTEMA NERVIOSO CENTRAL POR VARIANTES PATOGENÉTICAS EN EL GEN PMS2: REPORTE DE UN CASO</b> González Cuevas Angel Ricardo <sup>1</sup> , Santana Díaz Laura <sup>1</sup> , Flores Lagunes Luis Leonardo <sup>2</sup> , Carrillo Sánchez Karol <sup>2</sup> , Molina Garay Carolina <sup>2</sup> , Jiménez Olivares Marco <sup>2</sup> , Olivera Bernal Grecia Cecilia <sup>1</sup> , Alaez Verson Carmen <sup>2</sup> . <sup>1</sup> Instituto Mexicano del Seguro Social, Centro Médico Nacional La Raza, Genética. <sup>2</sup> Instituto Nacional de Medicina Genómica, Laboratorio de diagnóstico Genómico



Asociación Mexicana de  
Genética Humana A.C.  
50 Aniversario

XLIII CONGRESO NACIONAL DE GENÉTICA HUMANA  
“EL ALCANCE DE LA GENÉTICA EN LA REPRODUCCIÓN HUMANA Y LA VIDA PERINATAL”

Hotel Marriott, Aguascalientes, México  
Noviembre 26-Diciembre 01

ONCOGENÉTICA (OG)	
CLAVE	TRABAJO
OG12	<b>ANÁLISIS DE 350 ESTUDIOS GENÉTICOS DE CÁNCER HEREDITARIO. EXPERIENCIA DE LIFE IN GENOMICS.</b> <b>Herbert García Castillo</b> , Valeria Guzmán Olvera, Clara Ibet Juárez Vázquez, Ricardo Alejandro Lara Aguilar, Judit Angélica Ramírez Rosete Life in Genomics

CITOGENÉTICA Y CÁNCER (CC)	
CLAVE	TRABAJO
CC02	<b>IDENTIFICACIÓN DE DIMINUTOS CROMOSÓMICOS EN ANEMIA APLASICA PEDIÁTRICA: A PROPÓSITO DE UN CASO</b> <b>Jennifer Santana-Hernández</b> , Mireya Orozco-Vela, Alfredo Corona-Rivera, Magdalena Ortiz-Sandoval, Jorge Román Corona-Rivera, Lucina Bobadilla-Morales. Hospital Civil de Guadalajara “Dr. Juan I Menchaca”, Div. De Peidatría, Serv. De Hemato Onco Ped., Unidad de Citogenética./ Universidad de Guadalajara, CUCS, Dpto. De Biología Molecular y Genómica, Instituto de Genética Humana “Dr. ECR”.

CITOGENÉTICA (CG)	
CLAVE	TRABAJO
CG03	<b>TETRAPLOIDÍA EN MOSAICO, REPORTE DE CASO CLINICO.</b> <b>Yolanda Edith Coronado Rivas</b> , Merary Rachel Vázquez López, Luis Daniel Campos Acevedo, Marisol Ibarra Ramírez, Gloria Beatriz García Castañeda, Carmen Quezada Espinoza, Laura Cecilia Moreno Muñoz, Ana Beatriz Hinojosa Amaya, Laura Elia Martínez de Villarreal.
CG04	<b>CARACTERIZACIÓN MOLECULAR DE UN MARCADOR CROMOSÓMICO COMPLEJO CON TRISOMÍA PARCIAL DE LOS CROMOSOMAS 2 Y 4</b> <b>María de Jesús Gaytán García</b> <sup>1</sup> , Claudia Itzel Cruz Ugalde <sup>2</sup> , David Eduardo Cervantes Barragán <sup>1</sup> , Luz Del Carmen Márquez Quiroz <sup>3</sup> , Edgar Hernández-Zamora <sup>2</sup> , Juana Inés Navarrete Martínez <sup>1</sup> <sup>1</sup> Departamento de Genética, Hospital Central del Sur de Alta Especialidad PEMEX, <sup>2</sup> Departamento de Genética, Instituto Nacional de Rehabilitación “Luis Guillermo Ibarra Ibarra”, <sup>3</sup> Genos Médica.
CG05	<b>COLOBOMA BILATERAL Y PIEBALDISMO EN PACIENTE CON DELECIÓN INTERSTICIAL 4q12q21</b> <b>Kiabeth Robles Espinoza</b> <sup>1</sup> Shadai Chávez López <sup>1</sup> Arelló López Uriarte <sup>1</sup> Gloria B. García Castañeda <sup>1</sup> Laura E. Martínez de Villarreal <sup>1</sup> Depto. de Genética <sup>1</sup> Facultad de Medicina y Hospital Universitario “Dr. José Eleuterio González” UANL
CG06	<b>SÍNDROME DELECCIÓN CROMOSOMA 4q TERMINAL REVISIÓN DE CASO Y DE LA LITERATURA</b> <b>María Cristina Hernández Medrano</b> , Silvia María del C. Arenas Díaz, Mónica Díaz García, Ma. Teresa Bautista Tirado, María de la Luz Arenas Sordo.
CG07	<b>MONOSOMÍA 5p Y TRISOMÍA 18q EN MOSAICO ASOCIADAS A MONOSOMÍA 18p</b> <b>Cruz-Alcívar R</b> <sup>1</sup> , Cordero Padilla NE <sup>1</sup> , Márquez Quiroz LC <sup>1</sup> , Azotla Vilchis CN <sup>1</sup> , Jáuregui Pérez EM <sup>2</sup> , Bravo Aguilar ES <sup>2</sup> , López Valdez JA <sup>2</sup> <sup>1</sup> Laboratorio de Citogenética y Microarreglos, Genos Médica. <sup>2</sup> Centenario Hospital Miguel Hidalgo, Aguascalientes
CG08	<b>SÍNDROME DE HAPLOINSUFICIENCIA DE ACTB EN UNA PACIENTE CON MICRODELECCIÓN 7p22.1</b> <b>Melania Abreu-González</b> <sup>1</sup> , Aldo Eugenio Pestarino Meza <sup>2</sup> , Carlos Alberto Antillon Ferreira <sup>3</sup> , Victor Flores <sup>1</sup> , Roberto Cruz Alcívar <sup>4</sup> , Luz del Carmen Márquez Quiroz <sup>4</sup> , Cuauhtli Nacxtil Azotla Vilchis <sup>4</sup> . <sup>1</sup> Laboratorio Secuenciación Masiva, Genos Médica, <sup>2</sup> Servicio Pediatría Hospital Español, <sup>3</sup> Endocrinología Pediátrica Hospital Español, <sup>4</sup> Laboratorio de Citogenética y Microarreglos, Genos Médica.
CG09	<b>ISODISOMÍA UNIPARENTAL DEL CROMOSOMA 9: REPORTE DE UN CASO</b> <b>Renée Barreda Fierro</b> <sup>1</sup> , Samuel Gómez Carmona <sup>2</sup> , Victoria del Castillo Ruíz <sup>1</sup> , Verónica Ulloa Avilés <sup>3</sup> , María del Pilar Navarrete Meneses <sup>3</sup> , Paulina Alvarez <sup>1</sup> , Emiy Yokoyama Rebollar <sup>1</sup> . 1. Departamento de Genética Humana, Instituto Nacional de Pediatría, Ciudad de México; 2. Médico Interconsultante / Jefe de Enseñanza CRIT, Chiapas; 3. Laboratorio de Genética y Cáncer, Departamento de Genética Humana, Instituto Nacional de Pediatría, Ciudad de México,



CITOGENÉTICA (CG)	
CLAVE	TRABAJO
CG10	<b>REPORTE DE UN CASO DE TRIGONOCEFALIA ASOCIADO CON DELECIÓN DEL CROMOSOMA 9p23 DE NOVO.</b> <b>Omar Spencer Aguilar Reyes<sup>1</sup></b> , Linda Beatriz Muñoz Martínez <sup>1</sup> Rodrigo Moreno Salgado <sup>1</sup> Constanza García Delgado <sup>1</sup> 1) Departamento de Genética, Hospital Infantil de México Federico Gómez.
CG11	<b>SÍNDROME DE JACOBSEN: REPORTE DE CASO</b> <b>Montserrat Quintana Vidaurri</b> , Silvia Arenas Hernández, Ma. Teresa Bautista Tirado, Mónica Díaz García, María de la Luz Arenas Sordo Instituto Nacional de Rehabilitación
CG12	<b>FISH EN MUCOSA ORAL EN EL DIAGNÓSTICO DE TETRASOMÍA 12p,A PROPÓSITO DE UN CASO.</b> <b>Paloma del Carmen Salazar Villanueva<sup>1</sup></b> , Alan Cárdenas Conejo <sup>1</sup> , Juan Carlos Huicochea Montiel <sup>1</sup> , Luz María Garduño Zarazúa <sup>2</sup> , Ana Claudia Velázquez Wong <sup>2</sup> , Haydeé Rosas Vargas <sup>2</sup> , Ma. Antonieta Araujo Solís <sup>1</sup> . 1. Departamento de Genética Médica UMAE Hospital de Pediatría CMN Siglo XXI, IMSS, México. 2. Unidad de Investigación Médica en Genética Humana,
CG13	<b>DELECIÓN 13q(13q34→qter) DETECTADA POR MLPA E IMPORTANCIA DEL ESTUDIO CITOGENÉTICO</b> <b>María De Jesús Zavaleta Abreu</b> , Montserrat Aglae Luna Flores, Irma Monroy Muñoz, Jessica Cristina Armijos Torres, Mónica Aguinaga Rios. Instituto Nacional de Perinatología “Isidro Espinosa de los Reyes” SS. Cd. México
CG14	<b>DELECIÓN 14q12 COMO CAUSA DE MICROCEFALIA ADQUIRIDA Y ENCEFALOPATÍA EPILÉPTICA</b> <b>Aideé Alejandra Hernández Juárez</b> Hospital Regional Materno Infantil de Alta Especialidad Departamento de Genética de la Facultad de Medicina “Dr. José Eleuterio González” Universidad Autónoma de Nuevo León
CG15	<b>PACIENTE FEMENINA CON RETRASO GLOBAL DEL DESARROLLO Y MOSAICISMO DEL CROMOSOMA 14 EN ANILLO, DESCRIPCIÓN CLÍNICA Y CITOGENÉTICA</b> <b>Silvia María del Carmen Arenas Díaz</b> , Claudia I Cruz Ugalde, José J Vázquez Montante, Mónica Díaz García, Ma Teresa Bautista Tirado, Norberto Leyva García, María de la Luz Arenas Sordo. Instituto Nacional de Rehabilitación LGII
CG16	<b>SÍNDROME DEL ISODÍCENRICO DEL CROMOSOMA 15</b> <b>REPORTE DE CASO Y REVISIÓN DE LA LITERATURA</b> <b>Mariana Reyes Rosales<sup>1</sup></b> , Melania Abreu-González <sup>2</sup> , Roberto Cruz-Alcivar <sup>2</sup> , Sabino Suárez Hortiales <sup>1</sup> , Ramón Eduardo Salgado Sangri <sup>1</sup> , Oliver de la Torre García <sup>1</sup> <sup>1</sup> Hospital General Naval de Alta Especialidad, <sup>2</sup> Laboratorio de Citogenética, Genos Médica
CG17	<b>SÍNDROME DE DELECIÓN 18p CAUSADO POR UNA TRANSLOCACIÓN DESBALANCEADA t(18;21)(p11;q11). A PROPÓSITO DE UN CASO.</b> <b>Luis Enrique Mata García<sup>(1)</sup></b> , Daniel Alejandro Martínez Anaya <sup>(1)</sup> , Victoria Del Castillo Ruiz <sup>(1)</sup> , Esther Lieberman Hernández* <sup>(1)</sup> . <sup>(1)</sup> Departamento de Genética Humana. Instituto Nacional de Pediatría, Ciudad de México.
CG18	<b>DELECIÓN DE BRAZO LARGO DEL CROMOSOMA 18 Y TRANSLOCACIÓN 11;14. REPORTE DE CASO.</b> <b>Carolina Ornelas Fuentes<sup>1</sup></b> , Linda Beatriz Muñoz Martínez <sup>1</sup> , Rodrigo Moreno Salgado <sup>1</sup> , Constanza García Delgado <sup>1</sup> . <sup>1</sup> Departamento de Genética – Hospital Infantil de México Federico Gómez, Ciudad de México
CG19	<b>PERDIDA DE HETEROCIGOSIDAD EN 19p11-p13.11. REPORTE DE CASO</b> Rosales-de Ávila, Rosa Angélica <sup>1</sup> , López-Ramírez, Samantha <sup>1</sup> , Ostoa-Hidalgo, Miriam <sup>1</sup> , Zayago-Ángeles, Dulce María <sup>1</sup> , Morales-Martínez, Roman <sup>1</sup> , García-Ortiz Liliana <sup>2</sup> , Chima-Galán, María del Carmen <sup>2</sup> , Santillán-Hernández, Yuritz <sup>1</sup> 1. Servicio de Genética Médica, 2. Laboratorio de Medicina Genómica “Centro Médico Nacional 20 de Noviembre”
CG20	<b>HALLAZGO INCIDENTAL DE SÍNDROME DE PHELAN-McDERMID A TRAVÉS DE ESTUDIO DE FISH EN UN NEONATO CON MANIFESTACIONES CLÍNICAS SUGESTIVAS DE SINDROME DE DELECIÓN 22q11.2</b> <b>Antonio Paz Martínez<sup>1</sup></b> , Ricardo Meléndez Hernández <sup>1</sup> , Eva Ramírez Arroyo <sup>1</sup> , Moisés Shabot Szydlo <sup>1</sup> , Susana Monroy Santoyo <sup>2</sup> , Dora Gilda Mayén Molina <sup>1</sup> . <sup>1</sup> Unidad de Genética, Hospital Ángeles Lomas, <sup>2</sup> Instituto Nacional de Pediatría
CG21	<b>SÍNDROME del22q11.2 EN MOSAICO. REPORTE DE UN CASO</b> <b>Jacqueline Molina Osorio<sup>1</sup></b> , Paloma del Carmen Salazar Villanueva <sup>2</sup> , Ana Claudia Velázquez Wong <sup>1</sup> , Alan Cárdenas Conejo <sup>2</sup> , María Antonieta Araujo Solís <sup>2</sup> , Luz María Garduño Zarazúa <sup>1</sup> , Haydeé Rosas Vargas <sup>1</sup> <sup>1</sup> Unidad de Investigación Médica en Genética Humana; <sup>2</sup> Departamento de Genética Médica UMAE





CITOGENÉTICA (CG)	
CLAVE	TRABAJO
	Hospital de Pediatría Centro Médico Nacional Siglo XXI, IMSS, México.
CG22	<b>REPORTE DE UN CASO DE SÍNDROME DE TURNER CON MONOSOMÍA 8p</b> Linda Getzemani Medina Valdez <sup>1</sup> , Rodrigo Moreno Salgado <sup>1</sup> , Ana Yolotl Aparicio Onofre <sup>1</sup> , Ariadna Berenice Morales Jiménez <sup>1</sup> , Constanza García Delgado <sup>1</sup> . 1) Departamento de Genética, Hospital Infantil de México Federico Gómez.
CG23	<b>TRANSLOCACIÓN X;AUTOSOMA EN UN PACIENTE MASCULINO CON INFERTILIDAD. ANÁLISIS CLÍNICO Y CITOGENÉTICO.</b> Karla Ivette Espinoza Cortés, Javier Castro Llamas, Montserrat Aglae Luna Flores, Mónica Aguinaga Ríos, María de Jesús Zavaleta Abreu. Instituto Nacional de Perinatología “Isidro Espinoza de los Reyes”, Cd. México
CG24	<b>DELECIÓN DE LA REGIÓN Xp11.22p11.23 ASOCIADA A DISCAPACIDAD INTELECTUAL Y ENFERMEDAD DE DENT, REPORTE DE UN CASO.</b> Samantha Solís <sup>1</sup> , Alfredo A. Reza <sup>2</sup> , Laura Gomez <sup>2</sup> , Gerson Andino <sup>2</sup> , Rafael Martinez <sup>3</sup> , Renata Juárez <sup>1</sup> , Juan J. Morales <sup>1</sup> . 1. Departamento de Genética; 2. Departamento de Endocrinología; 3. Departamento de Geriatria. Instituto Nacional de Ciencias Médicas y Nutrición Salvador Zubirán.
CG25	<b>SÍNDROME DE TURNER CON MOSAICISMO EN FEMENINO 45,X/46,X, idic(Y)/47,X, idic(Y)x2</b> Sánchez Lavariega B <sup>1</sup> , Cruz-Alcívar R <sup>1</sup> , Abreu-González M <sup>1</sup> , Rivero Escalante H <sup>3</sup> , Gaviño Vergara A <sup>2</sup> . Laboratorio de Citogenética <sup>1</sup> , Genos Médica. CRIT Cancún <sup>2</sup> . Universidad de Quintana Roo <sup>3</sup>
CG26	<b>DELECIÓN DE LA REGIÓN Xp11.22p11.23 ASOCIADA A DISCAPACIDAD INTELECTUAL Y ENFERMEDAD DE DENT, REPORTE DE UN CASO.</b> Samantha Solís <sup>1</sup> , Alfredo A. Reza <sup>2</sup> , Laura Gomez <sup>2</sup> , Gerson Andino <sup>2</sup> , Rafael Martinez <sup>3</sup> , Renata Juárez <sup>1</sup> , Juan J. Morales <sup>1</sup> . 1. Departamento de Genética; 2. Departamento de Endocrinología; 3. Departamento de Geriatria. Instituto Nacional de Ciencias Médicas y Nutrición Salvador Zubirán.

GENÉTICA MÉDICA	
CLAVE	TRABAJO
GM11	<b>ASTROCITOMA EN UN PACIENTE CON SÍNDROME SOTOS</b> Jehú Rivera-Vargas, S. Alejandro Brukman-Jiménez, Lucina Bobadilla-Morales, Alfredo Corona-Rivera, J. Román Corona-Rivera Servicio de Genética, Unidad de Citogenética, Hospital Civil de Guadalajara “Dr. Juan I. Menchaca”, Laboratorio de Citogenética, Genotoxicidad y Biomonitorio, Instituto de Genética Humana Dr. Enrique Corona Rivera, Universidad de Guadalajara, Guadalajara, Jalisco, México.
GM12	<b>HIPOCALCEMIA COMO DATO INICIAL DE SÍNDROME DE DELECIÓN 22q11 EN MUJER DE 47 AÑOS.</b> Anasofía Elizondo Plazas <sup>1</sup> , Arely López Uriarte <sup>1</sup> , Iris Gisell Tirado Torres <sup>1</sup> , José de Jesús Lugo Trampe <sup>1</sup> , Laura Elia Martínez de Villarreal <sup>1</sup> . <sup>1</sup> Servicio de Genética Médica, Hospital Universitario “Dr. José Eleuterio González”,
GM13	<b>CARDIOPATÍAS CONGÉNITAS EN PACIENTES PEDIÁTRICOS CON SÍNDROME DE DOWN EN RELACIÓN A SUS VARIANTES CITOGENÉTICAS</b> Morales Ochoa Hortencia, Sánchez Sánchez Luz María, Velasco Villa Gabriela, Palacios Saucedo Gerardo del C. Hospital de Especialidades UMAE 25, IMSS, Monterrey, N.L.
GM14	<b>DESORDEN DEL DESARROLLO SEXUAL OVOTESTICULAR 46,XX</b> Rubical Díaz Martínez Genética Médica, Adrián Saddam López Chávez estudiante de medicina, Araceli Valencia Hernández, Miriam Margot Rivera Ángeles, Norma Gómez Sandoval citogenética, David Pablo Bulnes Mendizabal jefe del servicio de Patología del Hospital del niño, Hospital del Niño Dr. Rodolfo Nieto Padrón, Universidad Juárez Autónoma de Tabasco,
GM15	<b>CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS Y CITOGENÉTICAS DE MOSAICOS PIGMENTARIOS EN LA CLÍNICA DE GENODERMATOSIS DEL CENTENARIO HOSPITAL MIGUEL HIDALGO.</b> Patricia Martín Gutiérrez <sup>1</sup> , Rodrigo Reyes Pavón <sup>1</sup> , Ana Gabriela Pérez Romero <sup>1</sup> , Adameck Hernández Collazo <sup>2</sup> , Jaime Asael López Valdez <sup>2</sup> . <sup>1</sup> Universidad Autónoma de Aguascalientes, <sup>2</sup> Clínica de Genodermatosis, Centenario Hospital Miguel Hidalgo.



GENÉTICA MÉDICA	
CLAVE	TRABAJO
GM16	<b>SÍNDROME DE HIPERFOSFATASIA Y DISCAPACIDAD INTELECTUAL ASOCIADO A DENTINOGÉNESIS IMPERFECTA Y MOSAICO PIGMENTARIO</b> <b>Ruiz Herrera Adriana<sup>1A</sup>, Ortiz Solis Dulce María<sup>1B</sup>, Espinoza Huerta Nancy<sup>1C</sup>, Vargas Ramírez Guadalupe<sup>1D</sup>, Cruz Anleu Irving Arturo<sup>1E</sup>, Alba Medina Ruben<sup>1F</sup>, González Segoviano Alejandra<sup>1G</sup>, Hernández Vargas Alberto<sup>2</sup>, Salas Labadía Consuelo<sup>3</sup></b> 1. Genética Médica, Dermatología, Odontología, Neurología, Nefrología, Cardiología, Ortopedia. Hospital de Especialidades Pediátrico de León; 2. Oftalmología, Hospital Ángeles León; 3. Laboratorio de genética y cáncer, Instituto Nacional de Pediatría.
GM17	<b>SÍNDROMES HEREDITARIOS ASOCIADOS CON AGENESIA DE INCISIVOS LATERALES</b> <b>Aarón Morán Juárez<sup>1</sup>, Miguel Guerrero Ferreira<sup>2</sup>, Gerardo Rivera Silva<sup>1</sup></b> <sup>1</sup> Departamento de Ciencias Básicas, Escuela de Medicina, Universidad de Monterrey, San Pedro Garza García, N.L., México. <sup>2</sup> Escuela de Odontología, Universidad Michoacana de San Nicolás de Hidalgo, Morelia, MICH., México.
GM18	<b>DISPLASIA OCULODENTODIGITAL: PRESENTACIÓN DE 2 CASOS</b> <b>Hidalgo-Ostoa Miriam<sup>1</sup>, Santillán-Hernández Yuritzí<sup>1</sup>, Rodas-Serrano Agustín Esteban<sup>1</sup>, Arévalo-Fragoso Viridiana<sup>3</sup>, López-Ramírez Samantha<sup>1</sup>, Rosales-De Ávila Rosa Angélica<sup>1</sup>, Zayago-Ángeles Dulce María<sup>1</sup>, Morales-Martínez Román<sup>1</sup>, García-Ortiz Liliana<sup>2</sup>, Chima-Galán María del Carmen<sup>2</sup>,</b> <sup>1</sup> Servicio de Genética, Centro Médico Nacional “20 de Noviembre”, ISSSTE. <sup>2</sup> División de Medicina Genómica, Centro Médico Nacional “20 de Noviembre”, ISSSTE. <sup>3</sup> Subdirección de Prevención y Protección a la Salud, ISSSTE.
GM19	<b>SÍNDROME DE ARTRITIS PIÓGENA ESTÉRIL, PIODERMA GANGRENOSO Y ACNÉ: DESCRIPCIÓN CLÍNICA, INMUNOLÓGICA Y MOLECULAR.</b> <b>David A. Apam-Garduño<sup>(1)</sup>, Ana Gabriela Fuentes-Nava<sup>(2)</sup>, Jessica Nava-Valdez<sup>(3)</sup>, Juan Carlos Zenteno<sup>(3)</sup>, María del Carmen Jiménez-Martínez<sup>(4)</sup>, Luis Alberto Salazar<sup>(4)</sup>, Héctor Leonel O. Fierro Arias<sup>(2)</sup>.</b> 1. Servicio de Genética, APEC, 2. Servicio de Dermatología, Hospital General de México (HGM), 3. Unidad de Genética, Instituto de Oftalmología “Conde de Valenciana”, 4. Departamento de Inmunología, Instituto de Oftalmología “Conde de Valenciana”.
GM20	<b>LIPOMATOSIS ENCEFALOCRANEOCUTÁNEA. REPORTE DE CASO.</b> <b>S. Alejandro Brukman-Jiménez<sup>1</sup>, Lucina Bobadila-Morales<sup>1,2</sup>, Jehú Rivera-Vargas<sup>1</sup>, Juan Carlos Zenteno-Ruiz<sup>4</sup>, Mireya Orozco-Vela<sup>1</sup>, Román Corona-Rivera<sup>1,2</sup>, Alfredo Corona-Rivera<sup>1,2</sup>.</b> <sup>1</sup> Laboratorio de Genética y Genómica, CUCS, Universidad de Guadalajara; <sup>2</sup> Unidad de Citogenética, Hemato-Oncología Pediátrica, Hospital “Dr. Juan I. Menchaca”. <sup>3</sup> Hematología y Oncología Pediátrica, División de Pediatría, Hospital Civil “Dr. Juan I. Menchaca”
GM21	<b>DE WALT DISNEY A GERODERMA OSTEODISPLÁSICO: REPORTE DE UN CASO</b> <b>Shadai Chávez López<sup>1</sup> Anasofía Elizondo Plazas<sup>1</sup> Areli López Uriarte<sup>1</sup> Laura E. Martínez de Villarreal<sup>1</sup></b> Depto. de Genética <sup>1</sup> Facultad de Medicina y Hospital Universitario “Dr. José Eleuterio González” UANL
GM22	<b>SÍNDROME DE CUTIS LAXA AUTOSÓMICO DOMINANTE: REPORTE DE CASO CON UNA VARIANTE EN EL GEN <i>ELN</i>.</b> <b>Beatriz E. De la Fuente Cortez<sup>1</sup>, Shadai Chávez López<sup>1</sup>, Laura E. Martínez de Villarreal<sup>1</sup></b> Depto. de Genética <sup>1</sup> Facultad de Medicina y Hospital Universitario “Dr. José Eleuterio González” UANL
GM23	<b>REPORTE DE UN CASO DE CONDRODISPLASIA PUNCTATA TIPO I CON MUTACIÓN PEX 7 Y TETRALOGÍA DE FALLOT</b> <b>Gerardo Emmanuel Fabián Morales<sup>1</sup>, Christian Peña Padilla<sup>2</sup>, Jorge Román Corona Rivera<sup>3</sup>.</b> (1) Médico residente del primer año Especialidad en Genética Humana, División de Pediatría, Hospital Civil de Guadalajara “Dr. Juan I. Menchaca” (HCG JIM). (2) Especialista en Genética Humana, Médico adscrito al Servicio de Genética (3) Dr. en Genética Humana, Especialista en Pediatría Médica, Jefe del Servicio de Genética, Profesor Titular de Especialidad en Genética Médica.
GM24	<b>ENFERMEDAD DE TOULOUSE LOUTCREC : REPORTE DE UN CASO FAMILIAR</b> <b>Avila-Rejón Carmen Amor<sup>1,4,5</sup>, Colorado Hernández José Gabriel<sup>2</sup>, Orozco Torres Oscar<sup>3</sup>, López Balderas Nayali Alejandra<sup>1,5</sup>, Montero Ruíz Oreth<sup>1,5</sup>, Todd Quiñones Carlos Galileo<sup>1</sup></b> <sup>1</sup> Departamento de Genética Humana y Biología Molecular HAEV, SESVER <sup>2</sup> Servicio Maxilofacial HAEV, SESVER <sup>3</sup> Residente 4to año Hospital Regional 1 Octubre ISSSTE, <sup>4</sup> Servicio de Genética UMAE, IMSS <sup>5</sup> Universidad Veracruzana



Asociación Mexicana de  
Genética Humana A.C.  
50 Aniversario

XLIII CONGRESO NACIONAL DE GENÉTICA HUMANA  
“EL ALCANCE DE LA GENÉTICA EN LA REPRODUCCIÓN HUMANA Y LA VIDA PERINATAL”

Hotel Marriott, Aguascalientes, México  
Noviembre 26-Diciembre 01

GENÉTICA MÉDICA	
CLAVE	TRABAJO
GM25	<b>SÍNDROME MALAN COMO MANIFESTACIÓN DE LA HETEROGENEIDAD ALÉLICA EN <i>NFIX</i>. UNA CAUSA NOVEDOSA DE SOBRECRECIMIENTO.</b> María de los Ángeles García Barrera, Juan Carlos Huicochea Montiel, Alan Cárdenas Conejo, María Antonieta Araujo Solis. Servicio de Genética Médica UMAE Hospital de Pediatría Centro Médico Nacional Siglo XXI, IMSS.
GM26	<b>SÍNDROME DE CEFALOPOLISINDACTILIA DE GREIG Y Distrofia Muscular Congénita Merosina Deficiente Tipo 1A</b> Dulce María Zayago-Angeles <sup>1</sup> , Miriam Hidalgo-Ostoa <sup>1</sup> , Samantha Lopez-Ramirez <sup>1</sup> , Rosa Angelica Rosales de Avila <sup>1</sup> , Roman Morales-Martinez <sup>1</sup> , Liliana García-Ortiz <sup>2</sup> , María del Carmen Chima-Galán <sup>2</sup> , Yuritz Santillán-Hernández <sup>1</sup> , Ronny Kershenovich-Sefchovich <sup>3</sup> , <sup>1</sup> Servicio de Genética, Centro Médico Nacional “20 de Noviembre”, ISSSTE, <sup>2</sup> División de Medicina Genómica, Centro Médico Nacional “20 de Noviembre”, ISSSTE, <sup>3</sup> Hospital Español, Ciudad de México.
GM27	<b>ESTUDIO CLÍNICO DE MANIFESTACIONES FACIALES EN PADRES DE PACIENTES CON DIAGNÓSTICO DE ESPECTRO FACIO AURICULO VERTEBRAL</b> Claudia Itzel Cruz Ugalde, Eni Paola Linares Mendoza, Julieta Karina Peñuelas Romero, María Isabel Barradas Hernández, María de la Luz Arenas Sordo, Instituto Nacional de Rehabilitación,
GM28	<b>PRESENTACIÓN INTRAFAMILIAR DEL ESPECTRO FENOTÍPICO ASOCIADO A VARIANTES EN <i>COL11A1</i>.</b> José Vázquez Montante, Alberto Hidalgo Bravo. Instituto Nacional de Rehabilitación,
GM29	<b>EL ESPECTRO DE LA OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA, UNA ENFERMEDAD CON FRACTURAS MÚLTIPLES Y CONTRACTURAS CONGÉNITAS: SÍNDROME BRUCK.</b> Delgado-Moreno Luis Bernardo, Becerra-Solano Luis Eduardo, Macías-Cervantes Mauricio Magdaleno de Jesús, Ruiz-Pérez Víctor Luis, Esparza-García Eduardo. Hospital de Pediatría CMNO, IMSS. Instituto de Investigaciones Biomédicas, Madrid, España.
GM30	<b>OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA E HIPOFOSFATASIA: A PROPÓSITO DE UN CASO CON PRESENTACIÓN ATÍPICA</b> Mariana Luna Álvarez(1), Melania Abreu-González(2), Victor Flores(2), Victoria del Castillo Ruíz(1), Esther Lieberman Hernández(1) 1.Departamento de Genética Humana, Instituto Nacional de Pediatría, Ciudad de México.
GM31	<b>DIAGNÓSTICO CLÍNICO, RADIOLÓGICO Y MOLECULAR DE UN CASO DE FIBRODISPLASIA OSIFICANTE PROGRESIVA</b> Vianey Ordoñez Labastida <sup>1</sup> , Alan Cárdenas Conejo <sup>1</sup> , Juan Carlos Huicochea Montiel <sup>1</sup> , Guadalupe Eugenia Paredes Rivera <sup>1</sup> , Alberto Hidalgo Bravo <sup>2</sup> , Lucero María José Monterde Cruz <sup>2</sup> , Ma. Antonieta Araujo Solís <sup>1</sup> . 1. Departamento de Genética UMAE Hospital de Pediatría “Dr. Silvestre Frenk Freund” CMN Siglo XXI IMSS, 2. Servicio de Genética y Genómica del Instituto Nacional de Rehabilitación.
GM32	<b>ESCLEROCÓRNEA Y LEUCOENCEFALOPATÍA; IDENTIFICACIÓN DE UNA NUEVA VARIANTE PATOGENICA EN <i>COL4A1</i> MEDIANTE NGS</b> Tania Barragán Arévalo <sup>1</sup> , Juan Carlos Zenteno Ruiz <sup>2,3</sup> , Marisa Cruz Aguilar <sup>2</sup> , Leopoldo García Montaña <sup>2</sup> , Jessica Nava Valdez <sup>2</sup> , Victoria del Castillo Ruiz <sup>1</sup> , Camilo Villarroel Cortés <sup>1</sup> 1. Departamento de Genética Humana, Instituto Nacional de Pediatría, Ciudad de México 2. Departamento de Genética, Instituto de Oftalmología Conde de Valenciana, Ciudad de México 3. Depto. de Bioquímica, Facultad de Medicina, UNAM, Ciudad de México
GM33	<b>MUTACIÓN NOVEL (NM_005267.4:c.130) EN UNA FAMILIA CON 4 GENERACIONES AFECTADAS CON CATARATA CONGENITA AUTOSOMICA DOMINANTE</b> Tonatzin Loreto Rodríguez Salazar, Olga Messina-Baas, Luz María González-Huerta, María del Refugio Rivera Vega, Juan Manuel Valdés Miranda & Sergio A. Cuevas Covarrubias. Servicio de Genética, Hospital General de México “Dr. Eduardo Liceaga”, Facultad de Medicina, UNAM.
GM34	<b>CARACTERIZACIÓN FENOTÍPICA DE PACIENTES MEXICANOS CON EL SÍNDROME DE GÓMEZ-LÓPEZ-HERNÁNDEZ CON ROMBENCÉFALOSINAPISIS</b> Dimelza Suárez-Pérez, Camilo Villarroel, Esther Lieberman, Victoria del Castillo Departamento de Genética Humana, Instituto Nacional de Pediatría, Cd. México.
GM35	<b>FRECUENCIA DE LA MUTACIÓN C. 1292 C&gt;A EN EL GEN <i>PSEN1</i> EN PACIENTES CON DEMENCIA FAMILIAR DE INICIO TEMPRANO DEL ESTADO DE JALISCO</b> Dumois-Petersen S <sup>1,3</sup> , Gallegos MP <sup>1</sup> , Ringman JM <sup>2</sup> , Magaña T <sup>1</sup> , Perea FJ <sup>1</sup> , Figuera LE <sup>1,3</sup> , (1)División de Genética, Centro de Investigación Biomédica de Occidente, CIBO-IMSS. (2)Departamento de Neurología, Keck School of Medicine of USC. Los Ángeles, California; U.S.A. (3)Doctorado en Genética Humana, CUCS-UdeG. Guadalajara, Jalisco; México.



GENÉTICA MÉDICA	
CLAVE	TRABAJO
GM36	<b>DELECIÓN DEL GEN <i>AUTS2</i>: REPORTE DE UN CASO Y REVISIÓN DE LA LITERATURA</b> <b>Rosa González-Arreola<sup>1</sup>, Vanessa Velasco-Lazalde<sup>1</sup>, Brissia Lazalde<sup>1,2</sup></b> (1) Departamento de Genética, Facultad de Medicina y Nutrición, UJED. Durango, Dgo. México (2) Unidad de Investigación Biomédica, IMSS, Durango, Dgo. México
GM37	<b>NUEVA VARIANTE EN EL GEN <i>MID1</i>, ASOCIADA A FENOTIPO CARDIOVASCULAR EN EL SÍNDROME DE OPITZ.</b> <b>Maryangel Perea Cabrera<sup>(1)</sup>, Javier T. Granados Riverón<sup>(2)</sup>, Begonia Segura Stanford<sup>(3)</sup>, Julio Erdmenger Orellana<sup>(3)</sup>, Arturo López Yañez-Blanco<sup>(1)</sup>, Rocío Sánchez Urbina<sup>(1)</sup></b> Laboratorio de Investigación en Biología del Desarrollo y Teratogénesis Experimental, Hospital Infantil de México “Federico Gómez” <sup>(1)</sup> , Laboratorio de Investigación en Genómica, Genética y Bioinformática, Hospital Infantil de México “Federico Gómez” <sup>(2)</sup> , Departamento de Cardiología del Hospital Infantil de México “Federico Gómez” <sup>(3)</sup> .
GM38	<b>MIOPATIA RELACIONADA A VARIANTE EN EL GEN <i>MYH7</i></b> <b>REPORTE DE CASO Y REVISIÓN DE LA LITERATURA</b> <b>Dulce Michelle Cruz Valle<sup>1</sup>, Oliver de la Torre García<sup>1</sup>, Melania Abreu González<sup>2</sup>, Juan Manuel Santana López<sup>1</sup>, Ramón Eduardo Salgado Sangri<sup>1</sup>, Claudia Paola Fernández Luna<sup>1</sup>, Mariana Reyes Rosales<sup>1</sup></b> <sup>1</sup> Hospital General Naval de Alta Especialidad, <sup>2</sup> Laboratorio de Secuenciación Masiva, Genos Médica
GM39	<b>SÍNDROME CANTÚ. REPORTE DE CASO.</b> <b>María Angélica Ramírez-Hernández<sup>1</sup>, Luis Eduardo Figuera Villanueva<sup>1,2</sup></b> <sup>1</sup> Centro de Investigación Biomédica de Occidente (CIBO), <sup>2</sup> Centro Médico Nacional de Occidente UMAE Pediatría
GM40	<b>SÍNDROME DE MYHRE: LA EVOLUCIÓN DEL FENOTIPO.</b> <b>Lizbeth Carolina Morales Ríos<sup>1</sup>, Marisol Ibarra Ramírez<sup>1</sup>, Gabriela Elizondo Cárdenas<sup>1</sup>, Laura E. Martínez de Villarreal<sup>1</sup></b> <sup>1</sup> Depto. de Genética Facultad de Medicina y Hospital Universitario “Dr. José Eleuterio González” UANL
GM41	<b>NUEVA VARIANTE PATOGENICA DEL SÍNDROME MICPCH: MICROCEFALIA CON HIPOPLASIA PONTOCEREBELOS</b> <b>Ana Cecilia Jara Ettinger<sup>1</sup>, Alan Cárdenas Conejo<sup>1</sup>, Juan Carlos Huicochea Montiel<sup>1</sup>, Melania Abreu González<sup>2</sup>, Víctor Missael Flores López<sup>2</sup>, Fernando Fernández Ramírez<sup>3</sup>, Luz María Garduño Zarazúa<sup>4</sup>, María Antonieta Araujo Solís<sup>1</sup>, Haydee Rosas Vargas<sup>4</sup></b> <sup>1</sup> Departamento de Genética UMAE Hospital de Pediatría Dr. Silvestre Frenk Freund, CMN Siglo XXI, IMSS. <sup>2</sup> GENOS Médica, centro especializado en genética. <sup>3</sup> Servicio de genética del Hospital General de México Doctor Eduardo Liceaga <sup>4</sup> Unidad de Investigación Médica en Genética Humana, UMAE Hospital de Pediatría, CMN Siglo XXI, IMSS.
GM42	<b>ENFERMEDAD DE PYLE, DESCRIPCION DE UN CASO CLÍNICO</b> <b>Martínez Méndez José Hilario, Ruiz Cruz Eugenia Dolores Dolores, Olivares Bernal Grecia Cecilia.</b> Departamento de Genética del Hospital General, Centro Médico Nacional la Raza, IMSS
GM43	<b>REPORTE DE UN CASO: SÍNDROME DE WARBURG MICRO TIPO 1</b> Edith Adriana Pérez González
GM44	<b>MUTACIÓN DE NOVO RECURRENTE EN EL GEN <i>ATP1A3</i> EN UNA PACIENTE MEXICANA CON HEMIPLEJÍA ALTERNANTE DE LA INFANCIA DETECTADA POR SECUENCIACIÓN DE NUEVA GENERACIÓN</b> <b>Carolina Isabel Galaz Montoya<sup>1</sup>, Sofía Alcaraz Estrada<sup>2</sup>, Leopoldo García Montaña<sup>3</sup>, Juan Carlos Zenteno<sup>3,4</sup>, Raúl Eduardo Piña Aguilar<sup>5,6</sup></b> <sup>1</sup> Hospital Infantil del Estado de Sonora, <sup>2</sup> Centro Médico Nacional “20 de Noviembre”, <sup>3</sup> Instituto de Oftalmología “Conde de Valenciana”, <sup>4</sup> Universidad Nacional Autónoma de México, <sup>5</sup> Universidad de Aberdeen, <sup>6</sup> Harvard
GM45	<b>DISCORDANCIA FENOTÍPICA GENITAL EN TORACONFALOPAGOS</b> <b>BQD Alberto Cortes García<sup>1</sup>, Dra. Rosalba Sevilla Montoya<sup>1</sup>, Dr. Javier Pérez Durán<sup>1</sup>, Dra. Mónica Aguinaga Ríos<sup>1</sup>, Dra. Yolotzin Valdespino<sup>2</sup>, Dra. Irma Eloísa Monroy Muñoz<sup>1</sup></b> Departamento de Genética y Genómica Humana <sup>1</sup> , Departamento de Patología <sup>2</sup> Instituto Nacional de Perinatología “Isidro Espinosa de los Reyes”.
GM46	<b>DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL DE SÍNDROMES PROGEROIDES, A PROPÓSITO DE UN CASO POR MUTACIONES EN <i>PYCR1</i>.</b> <b>Janeth Araujo Cárdenas<sup>1</sup>, Oswaldo Contreras Sánchez<sup>1</sup>, Adameck Hernández Collazo<sup>2</sup>, Lessel Davor<sup>3</sup>, Regina Ávila Bretherton<sup>4</sup>, Jaime Asael López Valdez<sup>2</sup>.</b> <sup>1</sup> Departamento de Pediatría, <sup>2</sup> Clínica de Genodermatosis, Centenario Hospital Miguel Hidalgo, <sup>3</sup> Institute of Human Genetics, University Medical Center Hamburg-Eppendorf, Hamburg, Germany, <sup>4</sup> Instituto Nacional de Ciencias Médicas y Nutrición Salvador Zubirán INCMNSZ.



GENÉTICA MÉDICA	
CLAVE	TRABAJO
GM47	<b>MOSAICISMO ANDROGENÉTICO/BIPARENTAL EN UN PACIENTE CON HAMARTOMA HEPÁTICO Y DISPLASIA MESENQUIMATOSA DE LA PLACENTA</b> <b>Valeria D. Vicente Juárez</b> , M.Yolotzín Valdespino Vázquez <sup>2</sup> , J.David Soriano Jiménez <sup>2</sup> , Irma E. Monroy Muñoz <sup>1</sup> , Javier Pérez Durán <sup>1</sup> , Mónica Aguinaga Rios <sup>1</sup> Universidad Nacional Autónoma de México, Departamento de Genética <sup>1</sup> , Departamento de Patología <sup>2</sup> . Instituto Nacional de Perinatología, Isidro Espinosa de los Reyes.
GM48	<b>SÍNDROME CASAMASSIMA MORTON NANCE: REPORTE DE 3 CASOS NO RELACIONADOS</b> <b>Cristian Irela Aranda Sánchez</b> <sup>1</sup> , Sandra Olvera Molina <sup>1</sup> , Isabel Maryalexandra Rios Flores <sup>1</sup> , Jorge Román Corona Rivera <sup>1</sup> , Olivia Blancas Jacobo <sup>2</sup> , Christian Peña Padilla <sup>1,2</sup> <sup>1</sup> Servicio de Genética, División de Pediatría, Hospital Civil de Guadalajara Dr. Juan I. Menchaca. Guadalajara, Jalisco. <sup>2</sup> Servicio de Neonatología, Unidad especializada para la atención obstétrica y neonatal.
GM49	<b>ENFERMEDAD DE ALEXANDER TIPO I EN UN PACIENTE MEXICANO</b> <b>Emmanuel Alejandro Alcalá Armas</b> <sup>1</sup> , Patricia Denisse Trillo Gaytán <sup>1</sup> , María Sammanta Elizabeth García Muñoz <sup>1</sup> , Juan Fernando Capristo González <sup>1</sup> , Carlos Raúl Carmona Vázquez <sup>1</sup> , Salomón Israel González Dominguez <sup>1</sup> , Jaime Asael López Valdez <sup>1</sup>
GM50	<b>APLICACIÓN DEL ACRÓNIMO PHENOS EN LA EVALUACIÓN DE PACIENTES CON ASOCIACIÓN VACTERL-H PARA DETECTAR CANDIDATOS A ESTUDIO DE FRAGILIDAD CROMOSÓMICA PARA DESCARTAR ANEMIA DE FANCONI</b> <b>García-de Teresa Benilde</b> <sup>1</sup> , Garza-Mayén Gilda <sup>2</sup> , Molina Bertha <sup>1</sup> , Lieberman Esther <sup>2</sup> , del Castillo Victoria <sup>2</sup> , Frías Sara <sup>1,3</sup> . 1- Laboratorio de citogenética, Instituto Nacional de Pediatría, 2-Departamento de Genética Humana, Instituto Nacional de Pediatría, 3- Instituto de Investigaciones Biomédicas, UNAM.
GM51	<b>SÍNDROME 3 MC1 EN UN NIÑO MEXICANO CON UNA NUEVA MUTACIÓN EN EL GEN MASP1</b> <b>Gustavo Gabriel Mendieta-Alcántara</b> <sup>1</sup> , Ma. Teresa Villareal-Molina <sup>2</sup> , Alessandra Carnevale-Cantoni <sup>2</sup> , Gabriela Ortiz de Zárate-Alarcón <sup>3</sup> , Nidia Escobar-Hernández <sup>3</sup> , Leonor Jacobo-Albavera <sup>2</sup> , Mayra Domínguez-Pérez <sup>2</sup> , Erick Mendoza-Mendoza <sup>3</sup> , Julio César Quiroz-Barrios <sup>3</sup> , Berenice Ocaña Flores <sup>3</sup> Hospital para el Niño de Toluca, IMIEM <sup>1</sup> , INMEGEN <sup>2</sup> , Hospital General “Dr. Manuel Gea González” <sup>3</sup>
GM52	<b>SÍNDROME 3MC: REPORTE DE UNA NUEVA VARIANTE PATOGENICA EN ESTADO HOMOCIGOTO EN MASP1</b> <b>Gilda Garza-Mayén</b> <sup>1</sup> , Miguel Ángel Alcántara-Ortigoza <sup>1,2</sup> , Jill Clayton-Smith <sup>3</sup> , Chloe Ashton <sup>3</sup> , Sinhué Díaz-Cuellar <sup>1,4</sup> , Ariadna González del Angel <sup>1,2</sup> <sup>1</sup> Departamento de Genética Humana, Instituto Nacional de Pediatría <sup>2</sup> Laboratorio de Biología Molecular, Instituto Nacional de Pediatría, <sup>3</sup> Manchester Centre for Genomic Medicine, Institute of Human Development, United Kingdom, <sup>4</sup> Enlace Científico, Enfermedades Lisosomales, Shire México.
GM53	<b>INFORME DEL PRIMER CASO MEXICANO DE ATAXIA LIGADA AL X TIPO 1</b> <b>Olivera Bernal Grecia Cecilia</b> <sup>1</sup> , Ruiz Cruz Eugenia Dolores <sup>1</sup> , Flores Lagunes Luis Leonardo <sup>2</sup> , Carrillo Sánchez Karol <sup>2</sup> , Molina Garay Carolina <sup>2</sup> , Jiménez Olivares Marco <sup>2</sup> , González Cuevas Ángel Ricardo <sup>1</sup> , Alaez Verson Carmen <sup>2</sup> . <sup>1</sup> Instituto Mexicano del Seguro Social, Centro Médico Nacional “La Raza”, Genética <sup>2</sup> Instituto Nacional de Medicina Genómica, Laboratorio de diagnóstico Genómico
GM54	<b>POLIMORFISMO DE ELMO1 Y TJP1 EN EL FENOTIPO DE LA ATAXIA ESPINOCEREBELOSA TIPO 3</b> <b>Claudia B. Montaña-Montejano</b> <sup>1</sup> , Sergio Alberto Ramirez-García <sup>2,3</sup> , José Sánchez-Corona <sup>1,4</sup> , Luz Margarita Baltzar-Rodríguez <sup>3</sup> , Ma. Cristina Morán-Moguel <sup>1</sup> , Ingrid Dávalos-Rodríguez <sup>1,5</sup> , Nory Dávalos-Rodríguez <sup>1,7</sup> , Gema Castañeda-Cisneros <sup>6</sup> , Diana García-Cruz <sup>1,7</sup> <sup>1</sup> Programa de Doctorado en Genética Humana, Universidad de Guadalajara. <sup>2</sup> Universidad de la Sierra Sur, <sup>3</sup> Facultad de Medicina Universidad de Colima, <sup>4</sup> División de Medicina Molecular y <sup>5</sup> Genética, Centro de Investigación Biomédica de Occidente, CMNO, IMSS, <sup>6</sup> Servicio de Neurocirugía, CMNO, IMSS, Guadalajara, Jalisco, <sup>7</sup> Instituto de Genética Humana, <sup>2</sup> Instituto de Genética Humana, “Enrique Corona Rivera”, CUCS, Universidad de Guadalajara.
GM55	<b>ESTUDIO DE ENFERMEDAD DE NIEMANN PICK TIPO C1 DE INICIO JUVENIL EN 6 HERMANOS.</b> <b>Ana Gabriela Pérez Romero</b> <sup>1</sup> , Rodrigo Reyes Pavón <sup>1</sup> , Patricia Martín Gutiérrez <sup>1</sup> , Adriana Ramírez Medrano <sup>2</sup> , Gerónimo Aguayo Leyte <sup>3</sup> , Jaime Asael López Valdéz <sup>3</sup> <sup>1</sup> Universidad Autónoma de Aguascalientes <sup>2</sup> Medicina Interna, Instituto de Seguridad y Servicios Sociales de los Trabajadores del Estado. <sup>3</sup> Clinica de Neurogenética, Centenario Hospital Miguel Hidalgo.
GM56	<b>PICNODISOSTOSIS: ANÁLISIS DE UN CASO CLÍNICO</b> <b>Jorge Cristerna Guerrero</b> <sup>1</sup> , Wendy Yaritza González Cervantes <sup>1</sup> , Matxil Violeta Díaz Benavides <sup>1</sup> , Miriam Pavelth Casillas Ávila <sup>2,4</sup> , Jenny Magnolia Casillas Ávila <sup>2</sup> , Rodrigo Abdel Fuentes García <sup>2</sup> , María Gabriela Corona Tabares <sup>3</sup> , Irene Gutiérrez Dueñas <sup>3</sup>



Asociación Mexicana de  
Genética Humana A.C.  
50 Aniversario

XLIII CONGRESO NACIONAL DE GENÉTICA HUMANA  
“EL ALCANCE DE LA GENÉTICA EN LA REPRODUCCIÓN HUMANA Y LA VIDA PERINATAL”

Hotel Marriott, Aguascalientes, México  
Noviembre 26-Diciembre 01

GENÉTICA MÉDICA	
CLAVE	TRABAJO
	<sup>1</sup> Estudiante, <sup>2</sup> docente, Universidad Autónoma de Nayarit, Unidad Académica de Medicina, <sup>3</sup> docente Unidad Académica de Odontología, <sup>4</sup> Hospital Tepic “Antonio Gonzalez Guevara” SSN.
GM57	<b>HEMOCROMATOSIS NEONATAL EN UN PACIENTE CON DEFICIENCIA DE ORNITINA TRANSCARBAMILASA POR MUTACIÓN c.179C&gt;G EN EL GEN OTC</b> <b>Peña Padilla Christian<sup>1</sup></b> , Sandoval Herrera José de Jesús <sup>2</sup> , Zavala Cortes Ignacio <sup>2</sup> , Aranda Sánchez Cristian Irela <sup>2</sup> , Orozco Vela Mireya <sup>1</sup> , Garrido Camelo Juan Alberto <sup>3</sup> , Corona Rivera Jorge Román <sup>1</sup> 1. Servicio de Genética, Hospital Civil de Guadalajara “Dr. Juan I. Menchaca” 2. Servicio de Neonatología, Hospital Civil de Guadalajara “Fray Antonio Alcalde” 3. Centro Médico Puerta de Hierro Sur, Guadalajara, Jalisco, México

GENÉTICA REPRODUCTIVA PRENATAL Y PERINATAL (GR)	
CLAVE	TRABAJO
GR08	<b>IDENTIFICACION DE VARIANTES DE UN SOLO NUCLEÓTIDO DE SIGNIFICADO INCIERTO EN EL GEN FOXL2 POSIBLEMENTE ASOCIADAS CON INSUFICIENCIA OVÁRICA PRIMARIA IDIOPÁTICA</b> <b>Jorge A. Cerón Albarrán<sup>1</sup></b> , Irma E. Monroy Muñoz <sup>1</sup> , Alejandro Martínez Juárez <sup>1</sup> , Rosalba Sevilla Montoya <sup>1</sup> , Nayeli Martínez Cruz <sup>1</sup> , Adrián Flores Romero <sup>1</sup> , Vianney Cortés-González <sup>2</sup> . <sup>1</sup> Instituto Nacional de Perinatología “Isidro Espinosa de los Reyes”. <sup>2</sup> Asociación Para Evitar la Ceguera en México.
GR09	<b>PROPUESTA DE ALGORITMO DIAGNÓSTICO PARA EL ABORDAJE PRE Y POSTNATAL DE LA ENFERMEDAD QUÍSTICA RENAL.</b> <b>Luisa Fernanda Mariscal Mendizábal<sup>1</sup></b> , María Yolotzin Valdespino Vázquez <sup>1</sup> , Javier Pérez Durán <sup>1</sup> , Mónica Aguinaga Ríos <sup>1</sup> . Instituto Nacional de Perinatología
GR10	<b>ESTUDIO EPIDEMIOLÓGICO DE UNA MUESTRA DE PACIENTES CON HIDROPS FETAL NO INMUNE DEL INSTITUTO NACIONAL DE PERINATOLOGÍA</b> <b>Daniela Medina Castro</b> , Pamela Ayala Hernández, Andrea Argil González, Alonso Ortégón López, María Amparo Morales Acuña, Alejandro Martínez Juárez. Departamento de Genética y Departamento de Medicina Materno-Fetal del Instituto Nacional de Perinatología Isidro Espinosa de los Reyes.
GR11	<b>ANÁLISIS DE 720 ESTUDIOS PRENATALES NO INVASIVOS EN SANGRE MATERNA. EXPERIENCIA DE LIFE IN GENOMICS.</b> <b>Judit Angélica Ramírez Rosete</b> , Valeria Guzmán Olvera, Clara Ibet Juárez Vázquez, Ricardo Alejandro Lara Aguilar, Herbert García Castillo. Life in Genomics®.
GR12	<b>CITOGENÉTICA PRENATAL, EXPERIENCIA DE 10 AÑOS EN NUESTRO LABORATORIO</b> <b>Conrado E. Uría Gómez<sup>1</sup></b> , Ma. Guadalupe Arteaga Ontiveros <sup>1</sup> , Angélica Rodríguez Gómez <sup>1</sup> . 1) Laboratorio de Citogenética Clínica y Perinatal, Toluca Méx
GR13	<b>FENOTIPO PERINATAL DEL ZIKA EN PACIENTES CON DESBALANCES CROMOSÓMICOS</b> <b>Rosa Martha Lara Enríquez<sup>1</sup></b> , Mónica Aguinaga Ríos <sup>1</sup> , María Valdespino Vázquez <sup>2</sup> , Juan David Soriano Jiménez <sup>2</sup> , Alejandro Martínez Juárez <sup>1</sup> , Irma E Monroy Muñoz <sup>1</sup> , Javier Pérez Durán <sup>1</sup> , Juan Carlos Ibañez Salvador <sup>1</sup> , Rosalba Sevilla Montoya <sup>1</sup> 1) Departamento de Genética y Genómica Humana del Instituto Nacional de Perinatología Isidro Espinosa de los Reyes (INPer) 2) Departamento de Patología del INPer

GENÉTICA DE POBLACIONES Y EPIDEMIOLOGÍA (GP)	
CLAVE	TRABAJO
GP07	<b>PREVALENCIA DE POLIMORFISMOS DE LOS GENES DEL FACTOR V (LEIDEN), PROTROMBINA (G20210A) Y MTHFR (C677T) EN PACIENTES CON ABORTO DE REPETICIÓN EN EL CENTRO DE MÉXICO</b> <b>Elí Daniel García Martínez<sup>1</sup></b> , Adrián Jiménez González <sup>2</sup> , Francisco Javier Preciado Gutiérrez <sup>1</sup> , Valeria Porrino Tavarez <sup>1</sup> , Claudia Estefanía Victoria Cruz <sup>1</sup> , Alejandro Rosas Cabral <sup>1</sup> , Rafael Gutiérrez Campos <sup>1</sup> <sup>1</sup> Universidad Autónoma de Aguascalientes, <sup>2</sup> Universidad de Guadalajara
GP08	<b>PREVALENCIA DEL POLIMORFISMO 4G/5G DEL GEN DE PAI-1 EN PACIENTES CON ABORTO DE REPETICIÓN EN EL CENTRO DE MÉXICO</b> <b>Claudia Estefanía Victoria Cruz<sup>1</sup></b> , Elí Daniel García Martínez <sup>1</sup> , Adrián Jiménez González <sup>2</sup> , Francisco Javier Preciado Gutiérrez <sup>1</sup> , Valeria Porrino Tavarez <sup>1</sup> , Alejandro Rosas Cabral <sup>1</sup> , Rafael Gutiérrez Campos <sup>1</sup> <sup>1</sup> Universidad Autónoma de Aguascalientes, <sup>2</sup> Universidad de Guadalajara



GENÉTICA DE POBLACIONES Y EPIDEMIOLOGÍA (GP)	
CLAVE	TRABAJO
GP09	<b>PREVALENCIA DE DEFECTOS CONGÉNITOS Y FACTORES DE RIESGO ASOCIADOS EN UN HOSPITAL MATERNO-INFANTIL EN MEXICALI</b> Eva Glenn-Lecea <sup>1</sup> , Rafael Ayala <sup>1</sup> , Juan Angel de León <sup>2</sup> , Dolores Hernández-Almaguer <sup>1</sup> <sup>1</sup> Facultad de Medicina Mexicali, Universidad Autónoma de Baja California, <sup>2</sup> Hospital Regional Materno Infantil de Mexicali
GP10	<b>EL POLIMORFISMO C491T DEL GEN N-ACETILTRANSFERASA 2 SE ASOCIA CON MAYOR RIESGO PARA LABIO Y PALADAR HENDIDO NO SINDRÓMICO</b> Kassandra García López <sup>1,2</sup> , Mariana Lecourtois Amézquita <sup>2,3</sup> , Betzaida Cuevas Córdoba <sup>4</sup> , Juan Santiago García <sup>2</sup> <sup>1</sup> Licenciatura en Química Farmacéutica Biológica, <sup>2</sup> Instituto de Investigaciones Biológicas, <sup>3</sup> Doctorado en Ciencias de la Salud, Universidad Veracruzana, <sup>4</sup> Instituto Nacional de Medicina Genómica.
GP11	<b>LOS POLIMORFISMOS RS225014 Y RS12885300 DEL GEN DIO2 NO SE ASOCIAN A OSTEOARTRITIS DE RODILLA EN PACIENTES MEXICANOS.</b> Matvey Sosa Arellano, Norma Celia González huerta, Eugenio Morales Hernández, Antonio Miranda Duarte. Instituto Nacional de Rehabilitación.
GP12	<b>ANÁLISIS DE HAPLOGRUPOS DE ADN MITOCONDRIAL EN INDIVIDUOS DEL NORTE DE MÉXICO CON OSTEOARTRITIS PRIMARIA DE RODILLA</b> J. Rafael Argüello Astorga <sup>1*</sup> , Lizette Sarai Aguilar Muñiz <sup>1</sup> , Faviel Francisco González Galarza <sup>1</sup> , Francisco Javier Blanco García <sup>2</sup> , Fernando Hernández Terán <sup>1</sup> , Rubén Daniel Arellano Pérez Vertti <sup>1</sup> . <sup>1</sup> Facultad de Medicina de la Universidad Autónoma de Coahuila de Torreón, Coahuila, México. <sup>2</sup> Instituto de Investigación Biomédica de A Coruña, España.
GP13	<b>POLIMORFISMOS EN EL GEN VDR Y SU RELACIÓN CON OSTEOPOROSIS DE CADERA.</b> Edith Falcón Ramírez <sup>1</sup> , Ma. Del Pilar Díez García <sup>2</sup> , Margarita Valdés Flores <sup>1</sup> . <sup>1</sup> Servicio de Genética- INR, <sup>2</sup> Clínica de Osteoporosis-INR.
GP14	<b>HAPLOTIPOS DE RS4335 Y RS4344 EN EL GEN DE LA ENZIMA CONVERTIDORA DE ANGIOTENSINA Y SU RELACIÓN CON PREHIPERTENSIÓN ARTERIAL.</b> Paola Molina Manzano <sup>1</sup> , Carmen Y. Barrera Salmerón <sup>1</sup> , Jorge Barrera Alcocer <sup>1</sup> , Aralia B. Salgado Bernabé <sup>1</sup> , Ines Matia Garcia <sup>1</sup> , Isela Parra Rojas <sup>1</sup> , Lorenzo Salgado Goytia <sup>1</sup> . <sup>1</sup> Laboratorio de Investigación en Obesidad y Diabetes. Facultad de Ciencias Químico Biológicas. Universidad Autónoma de Guerrero.
GP15	<b>“RELACIÓN DEL POLIMORFISMO G5665T EN EL GEN EDM 1 Y LOS NIVELES DE ENDOTELINA 1 EN LA PREHIPERTENSIÓN ARTERIAL”</b> Itzel García Berber <sup>1</sup> , Aralia B. Salgado Bernabé <sup>1</sup> , Linda Anahi Marino Ortega <sup>1</sup> , Isela Parra Rojas <sup>1</sup> , Lorenzo Salgado Goytia <sup>1</sup> . <sup>1</sup> Laboratorio de Investigación en Obesidad y Diabetes. Facultad de Ciencias Químico Biológicas. Universidad Autónoma de Guerrero.
GP16	<b>ANÁLISIS DE POLIMORFISMOS EN LOS GENES CYP2C9 Y CYP2C8 ASOCIADOS AL METABOLISMO DE AINES EN POBLACIÓN DE LA COMARCA LAGUNERA</b> Faviel Francisco González-Galarza <sup>1</sup> , Hada Michel-Martínez <sup>1</sup> , Rubén Daniel Arellano-Pérez Vertti <sup>1</sup> , Francisco Carlos López-Márquez <sup>1</sup> , Jesús Rafael Argüello-Astorga <sup>1,2</sup> <sup>1</sup> Centro de Investigación Biomédica, Facultad de Medicina, Universidad Autónoma de Coahuila, <sup>2</sup> Instituto de Ciencia y Medicina Genómica, Torreón, Coahuila
GP17	<b>FRECUENCIA DE LA VARIANTE FUNCIONAL p.Val66Met DEL FACTOR NEUROTRÓFICO DERIVADO DEL CEREBRO EN POBLACIÓN MESTIZO MEXICANA SANA Y EN PACIENTES CON ESQUIZOFRENIA</b> Eva Guadalupe Palacios Serrato <sup>1*</sup> , Alberto Ortega Vázquez <sup>2</sup> , Marisol López López <sup>2</sup> , Nancy Monroy Jaramillo. <sup>1**</sup> <sup>1</sup> Departamento de Neurogenética, Instituto Nacional de Neurología y Neurocirugía Manuel Velasco Suárez. <sup>2</sup> Departamento de Sistemas Biológicos, Universidad Autónoma Metropolitana, Unidad Xochimilco.

ESTUDIOS GENÓMICOS (EG)	
CLAVE	TRABAJO
EG08	<b>ANÁLISIS DE LA VARIANTE RS13306560 DEL GEN MTHFR, CONCENTRACIÓN SÉRICA DE LA ENZIMA EN PACIENTES CON TRASTORNO DEPRESIVO MAYOR Y FRECUENCIAS ALÉLICAS EN POBLACIÓN MEXICANA.</b> María Isabel Ramírez Sixtos <sup>1</sup> , Nathalí Fuentes García <sup>1</sup> , Carlos Palma Flores <sup>3</sup> , Miriam Pavelth Casillas Ávila <sup>5</sup> , Edgar Oswaldo Zamora González <sup>6</sup> María José Madera Herrera <sup>6</sup> , Coral-Vázquez Ramón Mauricio <sup>4</sup> , Luz Berenice López Hernández <sup>2</sup> . <sup>1</sup> Instituto Politécnico Nacional, <sup>2</sup> División de Investigación Biomédica, Subdirección de Enseñanza e Investigación CMN 20 de Noviembre ISSSTE, <sup>3</sup> Catedra CONACyT-Sección de Estudios de Posgrado e Investigación, ESM-IPN, <sup>4</sup> Sección de Estudios de



Asociación Mexicana de Genética Humana A.C.  
50 Aniversario

XLIII CONGRESO NACIONAL DE GENÉTICA HUMANA  
“EL ALCANCE DE LA GENÉTICA EN LA REPRODUCCIÓN HUMANA Y LA VIDA PERINATAL”

Hotel Marriott, Aguascalientes, México  
Noviembre 26-Diciembre 01

ESTUDIOS GENÓMICOS (EG)	
CLAVE	TRABAJO
	Posgrado e Investigación, ESM-IPN, <sup>5</sup> Universidad Autónoma de Nayarit, <sup>6</sup> Centro Universitario del Norte, Universidad de Guadalajara.
EG09	<b>ASOCIACIÓN DEL SNP RS4680 DEL GEN COMT CON EL DESEMPEÑO MATEMÁTICO.</b> <b>M. de Lourdes Ramírez-Dueñas<sup>1</sup></b> , M. Esmeralda Matute <sup>1</sup> , Roberto P. Abreu-Mendoza <sup>1</sup> , Yaira Chamorro <sup>1</sup> , J. Alejandro Morales <sup>2</sup> , M. Teresa Romero-Gutierrez <sup>2</sup> , Adriana P. Mendizabal <sup>3</sup> y Jonathan Bernal-Ramírez <sup>3</sup> , <sup>1</sup> Instituto de Neurociencias, CUCBA, Universidad de Guadalajara, <sup>2</sup> Departamento de Ciencias Computacionales y <sup>3</sup> Departamento de Farmacobiología, CUCEI Universidad de Guadalajara. México
EG10	<b>VARIANTES MITOCONDRIALES ASOCIADAS A RASGOS METABÓLICOS EN POBLACIÓN INDÍGENA MEXICANA</b> <b>Angélica Martínez-Hernández<sup>1</sup></b> , Humberto García-Ortiz <sup>1</sup> , Marlen Flores-Huacuja <sup>1</sup> , Cecilia Contreras-Cubas <sup>1</sup> , Francisco Barajas-Olmos <sup>1</sup> , Lorena Orozco <sup>1</sup> . <sup>1</sup> Laboratorio de Inmunogenómica y enfermedades metabólicas, Instituto Nacional de Medicina
EG11	<b>PAPEL DE LAS VARIANTES -2081G/A, ASP299GLY Y THR399IIE DEL GEN TLR4 CON SUSCEPTIBILIDAD Y GRAVEDAD EN PACIENTES CON ARTRITIS REUMATOIDE Y LUPUS ERITEMATOSO SISTÉMICO</b> <b>Juan Carlos López Vázquez<sup>1</sup></b> , Julián Ramírez Bello <sup>2</sup> , Laboratorio de Hematopatología, ENCB-IPN, 2. Laboratorio de Investigación de Enfermedades Metabólicas y Endócrinas, Hospital Juárez de México
EG12	<b>WINTERFACE V2.0: HERRAMIENTA PARA LA DETECCIÓN DE VARIANTES Y APOYO EN EL DIAGNÓSTICO GENÓMICO</b> <b>Mendoza-Monzoy Diana<sup>1</sup></b> , Lozano-González Karla <sup>1</sup> , Aguilar-Ordoñez Israel <sup>1</sup> , Larios-Serrato Violeta <sup>1</sup> , Perez- Villatoro Fernando <sup>1</sup> , Alaez-Verson Carmen <sup>2</sup> , Watanabe Ryosuke

ASPECTOS ETICOS Y LEGALES (ELSA)	
CLAVE	TRABAJO
ELSA02	<b>INTEGRACIÓN DE UNA RED INTERDISCIPLINARIA E INTERINSTITUCIONAL PARA ELEVAR LA CALIDAD EN LA ATENCIÓN DE LOS PACIENTES CON DISTROFIA MUSCULAR EN MÉXICO A TRAVÉS DE LA TRANSFERENCIA DE TECNOLOGÍA: UN ESTUDIO PILOTO</b> <b>Edgar Oswaldo Zamora González<sup>4</sup></b> , María Isabel Ramírez Sixtos <sup>1</sup> , Nathalí Fuentes García <sup>1</sup> , Carlos Palma Flores <sup>2</sup> , Miriam Pavelth Casillas Ávila <sup>3</sup> , María José Madera Herrera <sup>4</sup> , Luz Berenice López Hernández <sup>5</sup> . <sup>1</sup> Instituto Politécnico Nacional, División de Investigación Biomédica, Subdirección de Enseñanza e Investigación CMN 20 de Noviembre, <sup>2</sup> Catedra CONACyT-Sección de Estudios de Posgrado e Investigación, Escuela Superior de Medicina-IPN, <sup>3</sup> Universidad Autónoma de Nayarit, <sup>4</sup> Centro Universitario del Norte Universidad de Guadalajara, División de Investigación Biomédica, Subdirección de Enseñanza e Investigación CMN 20 de Noviembre ISSSTE.
ELSA03	<b>DISEÑO Y VALIDACIÓN DE UN INSTRUMENTO DE MEDICIÓN PARA CALIDAD DE VIDA EN PACIENTES CON ENFERMEDAD DE FABRY</b> <b>Adriana Ochoa Morales, Tania Hernández Mojica</b> , Francisco Paz Rodríguez, Mireya Chávez Oliveros, Cielo Muñoz Olvera, Juana Inés Navarrete Martínez, Luis F. Pineda Galindo, Roberto Sandoval Pacheco, Luis Eduardo Morales Buenrostro, Alejandro Aguilar Pedro, Claudia Cossío Mandujano, Karen Dublan García, Luis Eduardo Figuera Villanueva, Francisco J. Marín Gutiérrez, Juan Carlos Pérez García, Juan Manuel Romero Trejo, Yolanda Sánchez Jiménez, Yuritzi Santillán Hernández, Guillermo Valadez Juvera, Adriana Valdés Barrera Adriana, L. Olivia Vales Hidalgo, Ericka Vargas Quevedo, Camacho Molina Alejandra 1. Departamento de Genética, INNN. 2. Departamento de Neuropsicología, INNN. 3. Departamento de Nefrología, HGZ No. 8, IMSS. 4. Departamento de Genética, Hospital PEMEX Sur. 5. Departamento de Neuropediatría, Hospital Militar de Especialidades de la Mujer y Neonatología, SEDENA. 6. Departamento de Pediatría, Hospital para el Niño Poblano. 7. Instituto Nacional de Ciencias Médicas y Nutrición, Salvador Zubirán. 8. Departamento de Nefrología Pediátrica, IMSS Durango. 9. Centro de Investigación Biomédica de Occidente, IMSS. 10. Departamento de Medicina Interna, IMSS SLP. 11. Departamento de Neurología, Hospital Christus Muguerza. 12. Departamento de Medicina Interna, CMN La Raza, IMSS. 13. Departamento de Cardiología, UMAE Cd. Obregón, IMSS. 14. Departamento de Neurootología, INNN. 15. Departamento de Genética, CMN 20 de Noviembre, ISSSTE. 16. Departamento de Nefrología, UMAE Cd. Obregón, IMSS. 17. Departamento de Neurooftalmología, INNN. 18. Departamento de Medicina Interna Pediátrica, CMN 20 de Noviembre, ISSSTE.





Asociación Mexicana de  
Genética Humana A.C.  
50 Aniversario

**XLIII CONGRESO NACIONAL DE GENÉTICA HUMANA**  
**“EL ALCANCE DE LA GENÉTICA EN LA REPRODUCCIÓN HUMANA Y LA VIDA PERINATAL”**

Hotel Marriott, Aguascalientes, México  
Noviembre 26-Diciembre 01

<b>ASPECTOS ETICOS Y LEGALES (ELSA)</b>	
<b>CLAVE</b>	<b>TRABAJO</b>
ELSA04	<p><b>MALFORMACIONES CONGÉNITAS EN NACIDOS VIVOS Y MUERTES FETALES DE LA CIUDAD DE MÉXICO, 2008-2015</b>  <b>Sonia Canún-Serrano</b><sup>1</sup>, Javier Valdés-Hernández<sup>2</sup>, Aldelmo Eloy Reyes-Pablo<sup>3</sup>, Eduardo Navarrete-Hernández<sup>4</sup>.  <sup>1</sup>Jubilada del Hospital General “Dr. Manuel Gea González” y UNAM. Ciudad de México, México. <sup>2</sup>Hospital Nacional Homeopático, Ciudad de México, México. <sup>3</sup>División de Gineco-obstetricia del Hospital General “Dr. Manuel Gea González”, Ciudad de México, México, <sup>4</sup>Jubilado del Instituto Mexicano del Seguro Social, Ciudad de México, México</p>

<b>ESTUDIOS METABÓLICOS (EM)</b>	
<b>CLAVE</b>	<b>TRABAJO</b>
EM06	<p><b>COBERTURA DE TAMIZAJE Y PREVALENCIA DE LOS ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO EN 4 INSTITUCIONES PÚBLICAS DEL ESTADO DE YUCATÁN DEL 2013 AL 2017.</b>  <b>José Raúl Vázquez-Ávila</b><sup>1</sup>, Félix-Julián Campos-García<sup>2</sup>, Angélica Moreno-Enríquez<sup>1*</sup>. 1. Universidad Marista de Mérida, 2. Jefe de Laboratorio de Genética Tamiz Más. 1</p>
EM07	<p><b>DEFICIENCIA DE 2-METIL-3-HIDROXIBUTIRIL COA DESHIDROGENASA REPORTE DE DOS FAMILIAS Y REVISIÓN DE LA ENFERMEDAD.</b>  <b>Mateo-Madrigal Daniela</b>, Vela-Amieva Marcela, Belmont-Martínez Leticia. Instituto Nacional de Pediatría</p>
EM08	<p><b>DETERMINACION DE ARILSULFATASA A LEUCOCITARIA PARA EL DIAGNÓSTICO BIOQUÍMICO DE LEUCODISTROFIA METACROMÁTICA</b>  <b>Ignacio Salazar-Marrón</b>, Jesús Alejandro Juárez-Osuna, Sandra del Carmen Mendoza-Ruvalcaba, José Elías García-Ortiz          Laboratorio de Diagnóstico Bioquímico de Enfermedades Lisosomales. División de Genética, Centro de Investigación Biomédica de Occidente, CMNO-IMSS; Guadalajara, Jalisco, México.</p>
EM09	<p><b>CRANEOLACUNIA EN UN PACIENTE CON MUCOPOLISACARIDOSIS: LO RARO DE LO RARO</b>  <b>Fuerte Olvera Sadya</b>, Sánchez Sánchez Luz María, Morales Ochoa Hortencia, Morones García Daniela, Torres López Armando.          Hospital de Especialidades UMAE 25, Monterrey, N.L.</p>
EM10	<p><b>ENFERMEDAD DE MORQUÍO O MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO IV (MPS IV)</b>  <b>Román Morales Martínez</b><sup>1</sup>, Miriam Hidalgo Ostoa<sup>1</sup>, Samantha López Ramírez<sup>1</sup>, Rosa Angélica Rosales de Ávila<sup>1</sup>, Dulce María Zayago Angeles<sup>1</sup>, María del Carmen Chima Galán<sup>2</sup>, Liliana García Ortiz<sup>2</sup>, Eduardo Salazar Valenzuela<sup>1</sup>, Yuritzi Santillán Hernández<sup>1</sup>, <sup>1</sup>Servicio de Genética Médica, Centro Médico Nacional 20 de Noviembre, <sup>2</sup>División de Medicina Genómica, Centro Médico Nacional 20 de Noviembre,</p>
EM11	<p><b>HALLAZGOS POLISOMNOGRAFICOS EN PACIENTES CON MUCOPOLISACARIDOSIS</b>  <b>González-Vargas Andrea</b>, Ruiz-Pedroza María Dolores, Pinto-Arocha Aurea, Valdéz-López Héctor, Morales-Ochoa Hortencia, Sánchez-Sánchez Luz María.          Hospital de Especialidades UMAE 34. Departamento de Neumopediatría y Polisomonografía.</p>
EM12	<p><b>LINFEDEMA EN DORSO DE PIES Y CUELLO ALADO A PROPÓSITO DE UN CASO CON SÍNDROME DE SLY</b>  <b>José Angel Salas García</b><sup>1</sup>, Luz Elena Berrones Moreno<sup>2</sup>, Jaime Asael López Valdéz<sup>1</sup>  <sup>1</sup>Centenario Hospital Miguel Hidalgo, CHMH. <sup>2</sup>CRIT Aguascalientes.</p>
EM13	<p><b>DEFICIENCIA DE GLUCOSA-6-FOSFATO DESHIDROGENASA ASOCIADO A ANEMIA HEMOLÍTICA NEONATAL, DESCRIPCIÓN DE UN CASO.</b>  <b>Félix Julián Campos García</b>, Daniel Noé Barrera Cámara, Silvina Noemi Contreras Capetillo, Luz del Alba Herrera Pérez, Claudia Margarita Moreno Graciano, Isabel Ibarra González, Felipe Ángel Maldonado Solís, Marcela Vela Amieva</p>

<b>FARMACOGENÉTICA Y TRATAMIENTO</b>	
<b>CLAVE</b>	<b>TRABAJO</b>
FT03	<p><b>ASOCIACIÓN DE VARIANTES DEL GEN ABCB1 CON ENFERMEDAD DESMIELINIZANTE EN PACIENTES MEXICANOS</b>  <b>Jorge Luis Guerrero Camacho</b><sup>1</sup>; José de Jesús Flores Rivera<sup>2</sup>; Teresita Corona Vázquez<sup>2</sup>; Adriana Ochoa Morales<sup>1</sup>; David Dávila<sup>1</sup>; Leticia Martínez<sup>1</sup>; Alejandra Camacho<sup>1</sup>; Aurelio Jara Prado<sup>1</sup>.  <sup>1</sup>Departamento de Genética; <sup>2</sup>Laboratorio de Enfermedades Neurodegenerativas. Instituto Nacional de Neurología y Neurocirugía “Manuel Velasco Suárez”, Ciudad de México</p>
FT04	<p><b>EFFECTO DEL BLOQUEO DEL NERVI INTERESCALÉNICO SOBRE LA EXPRESIÓN DE CITOCINAS DE RESPUESTA</b></p>



Asociación Mexicana de  
Genética Humana A.C.  
50 Aniversario

XLIII CONGRESO NACIONAL DE GENÉTICA HUMANA  
“EL ALCANCE DE LA GENÉTICA EN LA REPRODUCCIÓN HUMANA Y LA VIDA PERINATAL”

Hotel Marriott, Aguascalientes, México  
Noviembre 26-Diciembre 01

FARMACOGENÉTICA Y TRATAMIENTO	
CLAVE	TRABAJO
	<b>INFLAMATORIA EN CIRUGÍA DE HOMBRO: ENSAYO CLÍNICO.</b> <b>Gabriel Enrique Mejía Terrazas</b> <sup>1,2,3*</sup> , Michell Ruíz Suárez <sup>3</sup> , Felipe Vadillo Ortega <sup>4,5</sup> , Rebecca Elizabeth Franco y Bourland <sup>3</sup> , Eunice López Muñoz <sup>2**</sup> . <sup>1</sup> Hospital Ángeles México, <sup>2</sup> Instituto Mexicano del Seguro Social, <sup>3</sup> Instituto Nacional de Rehabilitación "Luis Guillermo Ibarra Ibarra", <sup>4</sup> Universidad Nacional Autónoma de México, <sup>5</sup> Instituto Nacional de Medicina Genómica
FT05	<b>LA TRANSDUCCIÓN ADENOVIRAL <i>IN VIVO</i> DEL GEN BMP-7 REVIERTE LA CIRROSIS HEPÁTICA EN UN MODELO EXPERIMENTAL EN HÁMSTER</b> <b>Daniel Cervantes-García</b> <sup>1,2</sup> , Gissela Borrego-Soto <sup>6</sup> , Augusto Rojas-Martínez <sup>6</sup> , Liseth Rubí Albada-Muruato <sup>5</sup> , Eva Salinas <sup>2</sup> , Javier Ventura-Juárez <sup>3</sup> , Martin Humberto Muñoz-Ortega <sup>4</sup> <sup>1</sup> Consejo Nacional de Ciencia y Tecnología, CONACYT, Ciudad de México, México. <sup>2</sup> Departamento de Microbiología, <sup>3</sup> Departamento de Morfología, <sup>4</sup> Departamento de Química, Centro de Ciencias Básicas, Universidad Autónoma de Aguascalientes, Aguascalientes, Ags. México. <sup>5</sup> Unidad Multidisciplinaria, Campus Ciudad Valles, Universidad Autónoma de San Luis Potosí, Ciudad Valles, SLP. México. <sup>6</sup> Tecnológico de Monterrey, Escuela de Medicina y Ciencias de la Salud, Monterrey, NL, México.
FT06	<b>IDENTIFICACIÓN DE LOS POLIMORFISMOS <i>CYP2C9*2</i> Y <i>CYP2C9*3</i> EN PACIENTES MAYA-MESTIZOS CON DIABETES TIPO 2</b> <b>Aurea Acosta-Tun</b> <sup>1</sup> , Bárbara Peña-Espinoza <sup>1</sup> , Katy Sánchez-Pozos <sup>2</sup> , Guadalupe Ortiz-López <sup>2</sup> , Marta Menjívar <sup>1,3</sup> <sup>1</sup> Laboratorio de Genómica de la Diabetes, Facultad de Química, Unidad Académica de Ciencias y Tecnología de la UNAM en Yucatán (PC&TY), Mérida, Yucatán, México <sup>2</sup> Laboratorio de Endocrinología Molecular, Hospital Juárez de México, CDMX, México <sup>3</sup> Unidad de Medicina Personalizada UNAM en el Hospital Regional de Alta Especialidad de la Península de Yucatán

EDUCACIÓN Y ARTE (EA)	
CLAVE	TRABAJO
EA01	<b>ELEMENTOS DE MORFOLOGÍA: DESCRIBIENDO EL FENOTIPO EN EL MÉXICO ANTIGUO</b> <b>Mario René Romero González,</b> Coordinación de la Consulta Externa, Hospital Central Norte de Petróleos Mexicanos, Ciudad de México.