

## Cribado neonatal: presente y reflexiones sobre el futuro

**Jornada de cierre del proyecto Pirepred:  
Red transfronteriza de interpretación del cribado neonatal: de la mutación al paciente**

Universidad de Zaragoza. Facultad de Medicina. Sala de Grados  
C/ Domingo Miral, s/n. 50009 Zaragoza, España

23 de junio de 2021

Enlaces para seguir las sesiones:

<https://zoom.us/j/91038978358>

<https://www.youtube.com/channel/UCgJs2clx-GZu8ekuoiL6OSg>

### SESIÓN 1. INAUGURACION Y PRESENTACIÓN DE RESULTADOS DEL PROYECTO PIREPRED

*Sala de Grados de la Facultad de Medicina*

#### 12:00-12:20 h. Inauguración de la Jornada

*Intervienen: Rosa Bolea, Vicerrectora de Política Científica de la Universidad de Zaragoza; Ángel Lanás, Director Científico del IIS Aragón; Javier Sancho, Coordinador del proyecto Pirepred*

#### 12:20-12:40 h. Conferencia inaugural: Federico Mayor Zaragoza (Online)

*Presentada por Francesc Palau*

#### 12:40-13:30 h. Resultados de Pirepred

*Moderan: Javier Sancho y Francesc Palau*

12:40-12:50 h. **El proyecto Pirepred: nuevas recomendaciones y herramientas para el futuro del cribado neonatal.**

**Javier Sancho**, coordinador de Pirepred

12:50-13:10 h. **Informe Pirepred sobre el cribado neonatal en España y en Francia.** **Francesc Palau**, miembro asociado de Pirepred

13:10-13:30 h. **Servidor bioinformático Pirepred: una herramienta de ayuda a la interpretación de variantes.** **Javier Sancho**, coordinador de Pirepred

#### 13:30-13:35 h. Clausura de la Sesión 1

14:00-15:30 h. **Comida de trabajo de socios y expertos.** *Restaurante New Fussion. Avda. San Juan Bosco 3, 50009 Zaragoza*

### SESIÓN 2. AVANCES ENTORNO AL CRIBADO NEONATAL Y LA INTERPRETACION GENETICA

*Sala de Grados de la Facultad de Medicina*

#### 15:30-18:40 h. Charlas científicas

*Moderadores: Belén Pérez y Xavier de la Cruz*

15:30-16:00 h. **GenNatal, un proyecto sobre el cribado genético neonatal de las enfermedades raras.**

**Francesc Palau, Belén Pérez**, Instituto Pediátrico de Enfermedades Raras, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona, y Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares, Centro de Biología Molecular. IdiPAZ. Universidad Autónoma de Madrid. CIBERER

16:00-16:30 h. **Cribado del síndrome X frágil, ¿Dónde estamos?** **Feliciano Ramos**, Unidad de Genética Clínica, Servicio de Pediatría, HCU Lozano Blesa, Facultad de Medicina, Universidad de Zaragoza

16:30-17:00 h. **Cribado neonatal: un nuevo horizonte para los recién nacidos con atrofia muscular espinal.**

**Raquel Yahyaoui**, Laboratorio de Metabolopatías y Centro de Cribado Neonatal de Andalucía Oriental, Hospital Regional Universitario de Málaga

*Moderadores: Feliciano Ramos y Raquel Yahyaoui*

17:10-17:40 h. **In silico tools for variant interpretation: from performance to interpretability.** **Xavier de la Cruz**, Hospital Vall d'Hebron, Barcelona. Institució Catalana de Recerca i Estudis Avançats (ICREA), Barcelona

17:40-18:10 h. **El valor de la genética en el cribado enfermedades metabólicas hereditarias.** **Belén Pérez**, Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares. Centro de Biología Molecular. CIBERER. IdiPAZ. Universidad Autónoma de Madrid

18:10-18:40 h. **Impacto de mutaciones patológicas en interacciones entre proteínas en el contexto de PIREPRED.** **Juan Fernández Recio**, Instituto de Ciencias de la Vid y del Vino, CSIC-Universidad de La Rioja-Gobierno de La Rioja, Logroño (Online)

#### 18:40-19:00 h. Clausura de la jornada y cierre del proyecto Pirepred

*Intervienen: Olivier Cuvillier (online), Marie Lise Maddelein (online), Javier Sancho, Xavier de la Cruz, Francesc Palau, Yolanda González, Juan Fernández(online)*