



BIOÉTICA EN GENÉTICA

Avances científicos en edición genética, percepciones y desafíos en la comprensión pública: Un análisis cualitativo sobre CRISPR y la necesidad de alfabetización científica en el contexto latinoamericano.	BIO1
Aspectos bioéticos en las terapias basadas en célula madre, comercialización y propaganda en el medio: Una revisión documental colombiana con un enfoque holístico y hermenéutico.	BIO2

CARDIOGENÉTICA Y NEFROGENÉTICA

MicroARN y su Papel en la Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Cardiovasculares: Una Revisión Sistemática	CAR3
Polimorfismo C677T del Gen MTHFR y su Asociación con Hiperhomocisteinemia: Un Estudio de Caso	CAR4
Cardiogenética y Terapias de Edición Genética (CRISPR) para Enfermedades Cardíacas	CAR5
Phenotypic variability in hereditary hypokalemia: Clinical description of 3 patients	CAR6
Miocardopatía no compactada del ventrículo izquierdo por variante en gen TTN	CAR7
Caracterización clínica y molecular de la enfermedad poliquística renal autosómica dominante (PKDAD) causado por variantes en los genes PKD1/PKD2 en una población del sur occidente colombiano	CAR8
Clorhidrorrea congénita en un paciente colombiano con una variante missense en el gen SLC26A3: un reporte de caso	CAR9
Identificación de una variante en el gen ELN mediante secuenciación del exoma completo en paciente colombiana con estenosis supra valvular aórtica: Reporte de caso.	CAR10

CIENCIA DE DATOS

Integración de características genómicas en modelos predictivos para la comprensión de variantes patogénicas en individuos con susceptibilidad hereditaria a cáncer de mama	DAT11
Clasificación de Proteínas con Modelos BLSTM	DAT12
Inteligencia artificial con redes neuronales y bosques aleatorios para la priorización de variantes genéticas de significado incierto	DAT13
Análisis epistático de SNPs en el Síndrome de Ovario Poliquístico mediante el Método de Reducción de Dimensionalidad Multifactorial	DAT14
Agrupación del cáncer de mama integrando perfiles completos de expresión génica y ascendencia genética	DAT15

LISTADO DE PÓSTERS



XVIII CONGRESO
COLOMBIANO Y
XII CONGRESO
INTERNACIONAL DE
**GENÉTICA
HUMANA**

CIENCIAS ÓMICAS

Análisis de expresión diferencial y metilación en células A549 expuestas a partículas de escape de diésel y diésel-gas natural con y sin nanoaditivos carbonosos	OMI16
Evaluación de los cambios transcriptómicos inducidos por el ZIKV en líneas celulares de Glioblastoma	OMI17
Análisis transcripcional y evolutivo del gen de la colesina humana: Implicaciones biológicas y clínicas en cáncer	OMI18
Perfil transcripcional de pacientes colombianos con leucemia linfoblástica aguda	OMI19
Análisis del proteoma de tumor primario y metástasis en cáncer de ovario seroso de alto grado	OMI20
Análisis de ancestría y variantes genéticas en LLA pediátrica: un enfoque latinoamericano	OMI21
Análisis de la frecuencia de portadores de variantes genéticas accionables de interés en salud pública causantes de enfermedades raras en una muestra de la población colombiana	OMI22
Evaluación multiómica de pacientes con enfermedad de Wilson	OMI23
Identificación de vías metabólicas asociadas al alargamiento alternativo de los telómeros (ALT) y su potencial terapéutico en cáncer	OMI24
Inflammatory gene expression profiling in peripheral blood from patients with Alzheimer's disease reveals key pathways and hub genes with potential diagnostic utility: a preliminary study	OMI25

ENDOCRINOGENÉTICA Y GENODERMATOSIS

Utilidad diagnóstica del mapeo óptico del genoma en genodermatosis dominantes ligadas al cromosoma X: incontinentia pigmenti y síndrome CHILD.	END26
Diabetes tipo MODY concomitante con quistes pulmonares múltiples de etiología desconocida	END27
Síndrome de MYHRE en un paciente con variante en el gen SMADA4	END28
Disgenesia gonadal mixta en hombres con fenotipo turneriano: Reporte de dos casos y revisión de la literatura	END29a

ENFERMEDADES COMPLEJAS E INMUNOGENÉTICA

Exploración de la Interacción Gen-Dieta para la Personalización Nutricional en Obesidad, Diabetes Tipo 2 y Dislipidemia: Un Enfoque Basado en Nutrigenómica y Polimorfismos Genéticos	ECO29
Reporte de caso: Paquidermoperiostosis asociada a mutación homocigota en SLCO2A1 (PHOAR2)	ECO30
Deficiencia de subclases de IgG e inmunodisregulación en paciente con síntomas gastrointestinales y compromiso multisistémico: reporte de caso	ECO31

LISTADO DE PÓSTERS



XVIII CONGRESO
COLOMBIANO Y
XII CONGRESO
INTERNACIONAL DE
**GENÉTICA
HUMANA**

Descifrando la Hemofilia Tipo C: Un reporte de caso con variante patogénica en el gen F11	ECO32
Caracterización de las variantes genéticas del gen THBD en una muestra de población colombiana.	ECO33
Transmisión vertical de la variante patogénica c.118C>T en el gen HBB: Expresividad variable intrafamiliar de beta-talasemia en cuatro generaciones	ECO34
Análisis de la secuencia del genoma completo en pacientes con sospecha de enfermedad monogénica empleando tecnologías de secuenciación de siguiente generación implementadas en Colombia	ECO35
Reporte de caso : Variante de Novo en SNRNP200 en Retinitis Pigmentaria	ECO36
Descripción clínica, genotípica y poblacional del Angioedema Hereditario en Boyacá, Colombia	ECO37
ENFERMEDADES DE DEPÓSITO Y ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO	
Detección precoz neonatal de Hemoglobinopatías en la ciudad de Cartagena de Indias	EDE39
Acidemia Metilmalónica: Desafíos en el diagnóstico de los subtipos.	EDE40
Tratamiento de un paciente de 14 años con Acidemia Metilmalónica sensible a vitamina B12.	EDE41
Análisis de variantes en el gen GLA en población Colombiana sin sospecha de Enfermedad de depósito lisosomal	EDE42
Correlación clínico Molecular de pacientes con Glucogenosis en Antioquia y Eje Cafetero.	EDE43
Variabilidad fenotípica intrafamiliar en la deficiencia de piruvato deshidrogenasa E1 alfa (PDHAD): reporte de caso	EDE44
Deficiencia del Transportador de Creatina Ligada al Cromosoma X: Caracterización Clínica y Respuesta Terapéutica a la Suplementación Metabólica	EDE45
Acidemia metilmalónica y homocistinuria tipo CB/C en paciente pediátrica: Reporte de caso	EDE46
Caso de Porfiria Aguda Intermitente: Implicaciones de la variante genética stop loss en el gen HMBS	EDE47
Diagnóstico Molecular y Fenotípico en Mucopolisidosis III Gamma: Reporte de un caso con variante homocigota en GNPTG.	EDE48
Ensayos clínicos de errores innatos del metabolismo (EIM) en Colombia, en donde estamos y para donde vamos: un scoping review	EDE49
Desarrollo de un asistente virtual basado en inteligencia artificial para el diagnóstico y manejo clínico de la enfermedad de Fabry	EDE50



FARMACOGENÉTICA

Farmacogenética de los Inhibidores Selectivos de la Recaptación de Serotonina (ISRS): Una Revisión Sistemática sobre el Impacto de las Variaciones Genéticas en la Eficacia y Efectos Adversos	FAR51
Farmacogenómica en Hipertensión: Lo que sabemos, lo que ignoramos y ¿a quién afecta en Colombia?	FAR52
Caracterización de variantes farmacogenética accionables en un grupo de pacientes colombianos con diagnóstico de cáncer.	FAR53
Estudio farmacogenómico y de ancestría como parte del enfoque de medicina personalizada en terapia antituberculosa de la población del suroccidente colombiano	FAR54
Farmacogenómica y Ancestría Genética en Colombia: Un Análisis de Toda la Base PharmGKB	FAR55
Farmacogenómica en Cáncer de Mama: Lo que sabemos, lo que ignoramos y ¿a quién afecta en Colombia?	FAR56
Farmacogenómica en Cáncer Colorrectal: Avances, Desafíos y su Impacto en Colombia	FAR57
Farmacogenética en la Enfermedad de Huntington	FAR58
Comparación de algoritmos predictivos locales de requerimientos de Warfarina y la existencia de variables farmacogenéticas universales	FAR59
Mecanismos genéticos poco explorados que explican la diferente respuesta racial a la Warfarina y el riesgo de eventos adversos	FAR60

GENÉTICA DE POBLACIONES

Evaluación de la Eficiencia de Marcadores Microsatélites en 1,500 Pruebas de Paternidad en Colombia.	POB61
Incremento en casos de exclusión de paternidad. Una lectura dialéctica entre la genética de poblaciones y la socioantropología	POB62
Análisis de ADN en una población de Tunja del Periodo Muisca Tardío (Colombia)	POB63
Tasa de portadores de enfermedades recesivas en una zona de alta consanguinidad en la "región cafetera" de Colombia.	POB64
Agregación familiar en pacientes con hernia de la pared abdominal.	POB65
Efecto de la ancestría genética en la expresión de la hemoglobina fetal en pacientes con anemia falciforme	POB66
Efecto pleiotrópico del gen GBA1: Asociación con enfermedad de Gaucher y Parkinson en una cohorte colombiana	POB67

LISTADO DE PÓSTERS



XVIII CONGRESO
COLOMBIANO Y
XII CONGRESO
INTERNACIONAL DE
**GENÉTICA
HUMANA**

Elevada frecuencia de depresión en la población Maya de México: El papel de los genes y las deficiencias nutrimentales	POB68
Caracterización de la Diversidad Genómica de SARS-CoV-2 en Colombia entre el Período Epidemiológico 2019 a 2024 mediante análisis filogenéticos	POB69
GENÉTICA DEL DESARROLLO Y DEFECTOS CONGÉNITOS	
Reporte de Enfermedad de Norrie en Paciente Colombiano	DES70
¿Diagnóstico diferencial de Hipoacusia y falla ovárica prematura?, síndrome de Perrault tipo 4 causado por variantes patogénicas en el gen LARS2 como etiología genética	DES71
Reporte de Caso: Síndrome de Finlay-Marks, una patología infrecuente	DES72
Fibrodiasplasia Osificante Progresiva: hallazgos clínicos y genéticos en paciente de 25 años con variante en ACVR1 de novo	DES73
Síndrome de Deleción 16p11.2 en Paciente Femenina: Un Estudio de su Manifestación Clínica y Genética	DES74
Identificación prenatal de la deficiencia de piruvato deshidrogenasa E-1 Alfa: reporte de un caso	DES75
Espectro fenotípico de la retinitis pigmentosa asociado a variante M390R en BBS1: Reporte de caso	DES76
Paciente con síndrome Edwards y cardiopatía congénita grave: Desafíos diagnósticos y manejo paliativo	DES77
Atresia de arteria pulmonar con colaterales del origen aórtico en paciente con deleción 22q11.2	DES78
Síndrome de Waardenburg tipo 1 concomitante con Síndrome de Down: primer caso reportado en Latinoamérica	DES79
Variante citogenética inusual: Trisomía 18 parcial asociada a cromosoma en anillo, reporte de caso	DES80
Diversidad Genética y Fenotípica: FGFR3 en la cohorte más grande de secuenciación exómica en población colombiana	DES81
Miopatía mitocondrial por variante OPA1 y microdeleción 3q29: reporte de caso con doble diagnóstico genético	DES82
Displasia inmuno-ósea de Schimke: reporte de caso con diagnóstico confirmado por panel multigénico	DES83
Síndrome de Marfan y Déficit Cognitivo Desafiando lo Esperado, Explorando lo Atípico	DES84
Segundo caso latinoamericano de síndrome de Nicolaides-Baraitser asociado a una variante no reportada previamente en el gen SMARCA2	DES85



IDENTIFICACIÓN HUMANA

Eficiencia en la obtención de ADN en casos forenses según las características del suelo: Aproximación a partir de 50 exhumaciones en Colombia	IDH86
Hermanos por Accidente	IDH89
Diseño de una base de datos para STRs del cromosoma Y de la población del departamento de Santander – Colombia.	IDH90

LA GENÉTICA EN LA VIDA ACTUAL

Inteligencia artificial en la genética médica: panorama en Colombia y América Latina	ACT92
--------------------------------------------------------------------------------------	-------

NEUROGENÉTICA

Primer caso de síndrome de Schuurs-Hoeijmakers en Colombia: un diagnóstico diferencial del síndrome de Kabuki	NEU93
Síndrome de KBC: ¿El gran simulador?, expandiendo el fenotipo, a través de morfometría facial 2D, caracterización clínica y molecular de pacientes del suroccidente colombiano	NEU94
Reordenamiento cromosómico complejo aparentemente equilibrado en un paciente con déficit cognitivo grave y esquizofrenia: reporte de caso	NEU95
Diagnóstico diferencial del Síndrome de LESCH-NYHAN: Mutilación involuntaria y lesiones de tejidos blandos secundarios al Síndrome de Insensibilidad Congénita al dolor con Anhidrosis (CIPA)	NEU96
Variantes estructurales del cromosoma 22 en anillo y su impacto en el Neurodesarrollo: Presentación de un caso pediátrico	NEU97
Síndrome de Bainbrigde-Ropers: primer caso reportado con la variante c.1104del (p.Glu368Aspfs*3) en el gen ASXL3	NEU98
Leucoencefalopatía con sustancia blanca evanescente: Una alerta temprana frente a regresión neurológica post-infecciosa	NEU99
Historia de la enfermedad de Huntington en la Región Caribe de Colombia: estudio del abordaje genético y estudio molecular de la mutación en familias en riesgo.	NEU100
Primer caso colombiano de síndrome de rotura de Varsovia con malrotación intestinal y craneosinostosis asociado a una nueva variante homocigota en el gen DDX11	NEU101
DDX3X-Related Neurodevelopmental Disorder in females: Case report with a DDX3X novel variant	NEU102
Síndrome de Phelan McDermid: Reporte de Caso	NEU103

LISTADO DE PÓSTERS



XVIII CONGRESO
COLOMBIANO Y
XII CONGRESO
INTERNACIONAL DE
**GENÉTICA
HUMANA**

Odisea diagnóstica en dolor crónico de adulta joven: un caso de Síndrome de Dolor Episódico Familiar con posible variante causal en el gen SCN10A.	NEU104
Diagnóstico de Disferlinopatía por hallazgo incidental de Hiperckemia Asintomática	NEU105
Nueva variante en el gen SIN3A asociada a Síndrome de Witteveen-Kolk en una paciente colombiana	NEU107
Neurofibromatosis Tipo 1 con manifestaciones graves: Descripción fenotípica y clínica de un paciente pediátrico.	NEU108
Asistente virtual basado en inteligencia artificial para diagnóstico estructurado de enfermedades neurogenéticas, modelos de enfermedad de neurona motora y ataxias.	NEU110
Microduplicación 19q13.32q13.33: reporte del primer caso en Latinoamérica	NEU111
Primer reporte de una familia en Colombia con enfermedad de Gerstmann-Sträussler-Scheinker	NEU112
Prevalencia de los trastornos del neurodesarrollo de etiología genética y factores asociados en pacientes pediátricos en un Hospital de Barranquilla	NEU113
MicroRNAs como biomarcadores potenciales de la epilepsia infantil	NEU114
MicroARNs circulantes como biomarcadores potenciales en epilepsia farmacorresistente: hallazgos preliminares en una cohorte pediátrica colombiana	NEU115

NUEVAS HERRAMIENTAS DE DIAGNÓSTICO MOLECULAR APLICADAS Y EPIGENÉTICA

Desempeño de Modelos Basados en Expresión de microRNAs para la Predicción de la Supervivencia y Estratificación del Riesgo en Neoplasias Mielodisplásicas	DIA116
Alta prevalencia de Homocigocidad del gen HUMARA en un grupo de mujeres colombianas mayores de 65 años	DIA117
Evaluación comparativa de MS-MLPA frente a secuenciación Sanger en la detección de mutaciones IDH1/2 en pacientes con gliomas: Un estudio de precisión diagnóstica en un Hospital de 4 nivel	DIA118
Diagnóstico molecular del Síndrome de Shwachman-Diamond mediante secuenciación de Sanger en una adolescente colombiana: reporte de caso.	DIA119

SALUD MATERNA Y PERINATAL

Hallazgos de estudios moleculares en pérdidas gestacionales en un laboratorio de Bogotá, Colombia.	MAT120
Impacto de los rasgos talasémicos en las complicaciones obstétricas, el bajo peso al nacer y la prematurez.	MAT121
Asociación entre el microbioma, la metabolómica y lipidómica de la leche materna en madres con y sin diabetes para el diseño de estrategias de nutrición del binomio Madre- Hijo	MAT122



SALUD PÚBLICA Y TAMIZAJE NEONATAL

Variantes genéticas asociadas con dengue severo: Una revisión sistemática de literatura	PUB124
Caracterización de pacientes diagnosticados con Enfermedades Huérfanas y sus cuidadores en la zona urbana del municipio de Tuluá.	PUB125
Impacto del Conversatorio de Enfermedades Raras: Cuatro Años de Experiencia Promoviendo la Sensibilización y Educación	PUB126
Percepciones de pacientes con enfermedades raras y sus familiares sobre barreras y facilitadores de acceso a la atención en salud	PUB127
Creencias y Experiencias de Familias Colombianas sobre el Rol de la Genética en la Etiología del Labio y Paladar Hendido	PUB128
Efecto de la técnica de medición para TSH neonatal en la detección de valores críticos del tamizaje en Colombia	PUB129
Implementación de una estrategia de enseñanza-aprendizaje del tamizaje metabólico neonatal en estudiantes de enfermería de la Universidad de Cartagena, Colombia	PUB130

TERAPIAS AVANZADAS, INMUNOTERAPIA, TERAPIA GÉNICA Y MEDICINA TRASLACIONAL

Naturally Induced Antibodies to AAV-9 Gene Therapy Vectors: Preliminary Data from Colombia and a Global Scoping Review	TER132
------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	--------

ONCOGENÉTICA

Cáncer Hereditario y Epigenética: Una Revisión Sistemática sobre la Interacción entre Mutaciones Genéticas y Modificaciones Epigenéticas en la Oncogénesis	ONC133
Evaluación genotóxica del colorante alimentario tartrazina en linfocitos humanos	ONC134
Cáncer y microbioma: la interacción genética y su impacto en el desarrollo tumoral	ONC135
Variantes Genéticas Implicadas en la Susceptibilidad al Desarrollo de Carcinoma Escamocelular de Cabeza y Cuello	ONC136
Explorando variantes genéticas implicadas en el cáncer de mama mediante Weighted Gene Co-expression Network Analysis (WGCNA): un enfoque innovador y multidimensional	ONC137
Xeroderma Pigmentosum: Reporte de caso de una nueva variante en el gen POLH asociado a presentación tardía	ONC138
Influencia de la Ancestría en el Perfil Genético Asociado al Cáncer Colorrectal en Poblaciones Colombianas	ONC139

LISTADO DE PÓSTERS



XVIII CONGRESO
COLOMBIANO Y
XII CONGRESO
INTERNACIONAL DE
**GENÉTICA
HUMANA**

Hacia una medicina de precisión en Colombia: Factores genéticos y no genéticos y su relación con el pronóstico en el síndrome de cáncer de mama y ovario hereditario (SCMOH)	ONC140
Expresión de ID1, ID3 e IGJ en linfomas asociados al VIH y su valor pronóstico y correlaciones clínico-moleculares	ONC141
Importancia de la historia familiar en cáncer ginecológico: reporte de caso de cáncer endometroide con variante patogénica en el gen PMS2	ONC142
Implementación y desarrollo de un registro institucional (RICH) para el estudio del cáncer hereditario en Colombia.	ONC143
Evaluación de la coamplificación de MIEN1 y HER2 en cáncer de mama mediante FISH	ONC144
Variante patogénica en el gen RAD51C en una paciente con cáncer de endometrio	ONC145
Mutaciones germinales y somáticas en ATM y su relación con el subtipo HER2+ en cáncer de mama: una revisión sistemática.	ONC146
Mutación PMS2 y asociación a cáncer endocervical no asociado a VPH: a propósito de un caso con presentación agresiva.	ONC147
Frecuencia de alteraciones citogenéticas y FISH en pacientes con LLA atendidos en Medellín.	ONC148
Espectro de variantes germinales en genes SDHx en pacientes adultos con cáncer en una institución de alta complejidad en Colombia	ONC149
Predisposición Tumoral por DICER1: Un patrón histopatológico atípico familiar	ONC150
Leucemia linfoblástica B con coocurrencia de BCR::ABL1 p190/p210, t(12;21) ETV6-RUNX1 y delección de ETV6: reporte de un caso.	ONC151
Caracterización molecular de los genes JAK2, CALR y MPL en una corte transversal de pacientes colombianos con sospecha de neoplasia mieloproliferativa crónica.	ONC152
Detección de rearrreglo cromosómico en 9q34 por técnicas de Citogenética y Biología molecular en una paciente de 10 meses con Leucemia linfoblástica aguda	ONC153
Desarrollo de un asistente virtual basado en inteligencia artificial para la evaluación genética de pacientes con cáncer: OncoAI de Genética Humana	ONC154
Paciente con Cáncer Medular de Tiroides con variante genética en el gen RET	ONC155
Adenoma pleomórfico recurrente de la glándula parótida con predisposición familiar: un estudio de caso y consideraciones genéticas	ONC156
Impacto de la ancestría genética en el microambiente tumoral en pacientes colombianas con cáncer de mama triple negativo	ONC157

LISTADO DE PÓSTERS



XVIII CONGRESO
COLOMBIANO Y
XII CONGRESO
INTERNACIONAL DE
**GENÉTICA
HUMANA**

Identificación de loci genómicos y eQTLs específicos de ancestría indígena asociados con cáncer de mama HER2-positivo en mujeres colombianas	ONC158
Paciente con cáncer de mama con sospecha de síndrome de Li- Fraumeni.	ONC159
Reclasificación molecular de gliomas difusos según OMS 2021: estudio clínico en un centro de Bogotá.	ONC160
Caracterización clínico-molecular de variantes germinales de genes de susceptibilidad para cáncer de mama en una población colombiana	ONC161