



## Jornada sobre enfermedades raras neurológicas de la Comunidad de Madrid

**Día:** 14 de febrero de 2020

**Lugar:** Aula Francisco Grande. Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz.

**Horario:** 9:00 h a 14:00 h

### INSCRIPCIÓN:

ENVIAR A: raregenomics18@gmail.com

Nombre y apellidos, D.N.I, centro de trabajo, categoría profesional y correo electrónico.

FECHA LIMITE DE INSCRIPCIÓN: 13 de febrero de 2020 a las 12:00 h.

INSCRIPCIÓN: gratuita y limitada (hasta completar aforo).

### PROGRAMA:

#### SESIÓN I

<b>9:00 – 9:30</b>	<b>Registro.</b>
<b>9:30 – 10:00</b>	<b>Apertura.</b> <i>Directora General de Investigación e Innovación Tecnológica Dña. María Luisa Castaño Marín.</i> <i>Dirección del HU-FJD.</i> <i>Coordinadora proyecto: Dra. Carmen Ayuso.</i>
<b>10:00 – 10:30</b>	<b>Caso 1. Epidemiología genética de las DHR en España. Resultados de 28 años.</b> <i>Dra. Carmen Ayuso. Directora del IIS-FJD, UAM. Jefa del Dpto. de Genética Clínica. Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz.</i>
<b>10:30 – 11:00</b>	<b>Caso 2. Caracterización bioquímica y molecular de tres familias con defectos ultra-raros de la glucolisis distal (genes PGK1 y LDHA).</b> <i>Pablo Serrano-Lorenzo, Bioquímico Clínico, Investigador Predoctoral. Hospital Universitario 12 de Octubre.</i>

11:00 – 11:30	<b>Caso 3. Aplicación de la Biología de Sistemas al estudio de la patofisiología de ER: resultados del proyecto piloto y perspectivas en PMM2-CDG.</b> <i>Diana Gallego. Centro de Biología Molecular (CBMSO-UAM).</i>
---------------	---

## SESIÓN II

11:30 – 12:15	<b>Pausa para café</b>
12:15 – 12:45	<b>Caso 4. Caracterización funcional de nuevas mutaciones en el gen POU4F3 asociadas a sordera no sindrómica autosómica dominante DFNA15.</b> <i>Dr. Miguel Ángel Moreno Pelayo. Jefe Servicio de Genética. Hospital Ramón y Cajal.</i>
12:45 – 13:15	<b>Caso 5. Proyecto piloto para la mejora del diagnóstico genético de personas y familias afectadas o con sospecha de padecer enfermedades raras de base genética.</b> <i>Unidades de genética de H. Son Espases, H. Infanta Sofía, H. Infanta Cristina, H. San Pedro de Alcántara, H. de Merida, H. Infantil Niño Jesús, Fundación Jiménez Díaz, H. Gregorio Marañón, H. Príncipe de Asturias, H. Doce de Octubre, H. de Móstoles, H. de Getafe, H. Ramón y Cajal, H. La Paz (INGEMM). Ponente: Dr. Jair Tenorio.</i>
13:15 – 13:45	<b>Taller. Genómica Médica en EMBL-EBI.</b> <i>Dra. María Martín. Grupo UniProt. EMBL-European Bioinformatics Institute (EMBL-EBI). Cambridge, UK.</i>
13:45 – 14:00	<b>Despedida y cierre</b>

### Red RAREGenomics

- IIS-FJD (Servicio de Genética y Genómica)
- Hospital Universitario Ramón y Cajal (Servicio de Genética)
- Hospital Universitario La Paz (INGEMM)
- Universidad Autónoma de Madrid (Facultad de Medicina)
- Centro de Biología Molecular (Departamento de Biología Molecular)
- Hospital Universitario 12 de Octubre (Servicio bioquímica/ Análisis clínicos)

