



ciberer isciiii
Centro de Investigación Biomédica en Red
Enfermedades Raras



Jornada sobre enfermedades raras neurológicas de la Comunidad de Madrid

Día: 9 de julio de 2020

Horario: 10:00 h a 12:00 h

En los próximos días recibiréis el enlace para poder asistir a la Jornada online

INSCRIPCIÓN

ENVIAR A: raregenomics18@gmail.com

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

FECHA LIMITE DE INSCRIPCIÓN: 8 de julio de 2020 a las 12:00 h.

INSCRIPCIÓN: gratuita.

PROGRAMA

10:00 – 10:10	Bienvenida.
10:10 – 10:30	Variants of Uncertain Significance prioritization using a rules-based algorithm in Inherited Retinal Dystrophies <i>Ionut-Florin Iancu. Investigador predoctoral. Departamento de Genética y Genómica. IIS-FJD.</i>
10:30 – 10:50	Resultados de los estudios mediante análisis de exoma completo de casos con sospecha de enfermedades metabólicas hereditarias <i>Obdulia Sánchez-Lijarcio. Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares. Centro de Biología Molecular. Universidad Autónoma de Madrid.</i>
10:50 – 11:10	Caracterización genética y funcional de variantes en NBAS y P4HB asociadas a fallo agudo recurrente de hígado dependiente de fiebre y osteogénesis imperfecta <i>Fco. Javier Cotrina. Investigador predoctoral Grupo de Investigación Enfermedades Mitocondriales y Neuromusculares (ERMN). Instituto de Investigación Hospital 12 de Octubre.</i>

11:10 – 11:30	Variantes patogénicas en KPTN, una causa rara de macrocefalia y discapacidad intelectual <i>Marta Pacio Miguez, Fernando Santos-Simarro, Sixto García-Miñaur, Ángela del Pozo, Mario Solís, María Palomares-Bralo. Instituto de Genética Médica y Molecular (INGEMM), Hospital Universitario La Paz, IdiPaz, Madrid, Spain.</i>
11:30 – 11:50	State of the art en la correlación genotipo-fenotipo de la Neurofibromatosis tipo 1 <i>Yolanda Martin y Concha Hernández. Hospital Universitario Ramón y Cajal.</i>
11:50 – 12:00	Despedida y cierre.

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)

