



Jornada sobre enfermedades raras neurológicas de la Comunidad de Madrid

Día: 30 de septiembre de 2021

Horario: 10:00 h a 12:00 h

Acceso a la reunión: Haz clic [aquí](#) para acceder a la sesión

INSCRIPCIÓN

ENVIAR A: raregenomics18@gmail.com

Nombre y apellidos, DNI, centro de trabajo, categoría profesional y correo electrónico.

FECHA LIMITE DE INSCRIPCIÓN: 29 de septiembre de 2021 a las 12:00 h.

INSCRIPCIÓN: gratuita.

PROGRAMA

10:00 – 10:10	Bienvenida.
10:10 – 10:30	IPSC-hepatocyte like cells differentiated from methylmalonic acidemia cblB type: A platform for pharmacochaperoning evaluation <i>Álvaro Briso-Montiano. Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares. Centro de Biología Molecular. Universidad Autónoma de Madrid.</i>
10:30 – 10:50	Variabilidad fenotípica en el síndrome EVEN-PLUS. Presentación de dos casos europeos. <i>Marta Pacio Míguez. INGEMM-Hospital Universitario La Paz-IdiPAZ. Autores: Marta Pacio-Miguez, Manuel Parrón Pajares, Fernando Santos-Simarro, Carmen Rodríguez Jiménez, Mario Solís, Ángela del Pozo, Sixto García-Miñaur, María Palomares-Bralo.</i>

10:50 – 11:10	Evaluación de la patogenicidad de la variante m.9176T>C: estudio de cohorte y análisis funcional <i>Pablo Serrano Lorenzo. Grupo de Enfermedades Mitocondriales. Instituto de Investigación Hospital 12 de Octubre (i+12).</i>
11:10 – 11:30	Insights into the pathophysiology of DFNA10 hearing loss associated with novel EYA4 variants <i>Miguel Ángel Moreno Pelayo. Jefe de Servicio de Genética. Hospital Universitario Ramón y Cajal.</i>
11:30 – 11:50	RPE65-related retinal dystrophy: mutational and phenotypic spectrum in 45 affected patients <i>Rosario López Rodríguez. Departamento de Genética. Instituto de Investigación Sanitaria Fundación Jiménez Díaz.</i>
11:50 – 12:00	Aspectos organizativos RAREGENOMICS

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)

