

Jornada sobre enfermedades raras neurológicas de la Comunidad de Madrid

Día: 20 de Marzo de 2019

Lugar: Edificio Consultas Externas. Aula Joaquín Ortuño

Horario: 9:30-14:00

INSCRIPCIÓN

ENVIAR A: lucia.pereza@quironsalud.es

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

FECHA LIMITE DE INSCRIPCIÓN: 19 de marzo de 2019 a las 12:00h.

INSCRIPCIÓN: gratuita y limitada (hasta completar aforo).

PROGRAMA:

SESIÓN I

Moderador: Miguel Angel Moreno Pelayo

9:30 – 10:00	Registro
10:00 – 10:15	Bienvenida Agustín Utrilla, Director Médico, Hospital Ramón y Cajal Carmen Guillén, Adjunta a Gerencia en Gestión del Conocimiento
10:15 – 10:45	Caso 1. Genómica en enfermedades OXPHOS: Aplicabilidad de “MitoExoma-PLUS”. <i>José Manuel Sánchez Zapardiel. Especialista en Análisis Clínicos. Investigador pre-doctoral. Laboratorio de Enfermedades Mitocondriales y Neurometabólicas. Instituto de Investigación Hospital 12 de Octubre. (i+12).</i>
10:45 – 11:15	Caso 2. Mutaciones en la cochaperona DNAJC12 causan hiperfenilalaninemia y Parkinson temprano. <i>Diana Gallego. Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares Centro de Biología Molecular. Departamento de Biología Molecular. Universidad Autónoma de Madrid</i>
11:15 – 11:45	Caso 3. Variantes de truncamiento en el alelo paterno del gen MAGEL2 en artrogriposis distal sindrómica. <i>Marta Pacio Miguez*, Fernando Santos-Simarro*, Sixto García-Miñaur, Virginia Rufo Rabadán y María Palomares Bralo. Hospital Universitario la Paz-INGEMM.</i>

SESIÓN II

Moderador: Ignacio del Castillo

11:45 – 12:15	Pausa para café
12:15 – 12:45	Caso 4. Hipoacusia y fenotipo peculiar: ¿Panel de sorderas? <i>Isabel Lorda, Saoud Tahsin Swafiri, María José Trujillo y Servicio de Genética del Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz.</i>
12:45 – 13:15	Caso 5. Three new mutations and mild asymmetrical phenotype in the highly distinctive LAMM syndrome: a report of eight further cases. <i>Miguel Ángel Moreno Pelayo. Hospital Universitario Ramón y Cajal.</i>
13:15 – 13:45	Taller: Innovación y Transferencia Tecnológica Diego Velasco, Director de Innovación del IRYCIS
13:45 – 14:00	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)

