

Red RAREGenomics: Jornada sobre enfermedades raras neurológicas de la Comunidad de Madrid. Hospital Ramón y Cajal.

Día: 16 de marzo 2018

Lugar: Aula Joaquín Ortuño. Hospital Universitario Ramón y Cajal. Edificio de Consultas externas, planta 1ª. Carretera de Colmenar Km 9, 28034, Madrid.

Horario: 9:00 - 13:30

INSCRIPCIÓN

ENVIAR A: raregenomicsRyC@gmail.com

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

FECHA LIMITE DE INSCRIPCIÓN: 15 de marzo de 2018.

INSCRIPCIÓN: gratuita y limitada (hasta completar aforo).

PROGRAMA

SESIÓN I

Moderador: Dr. Miguel Ángel Moreno Pelayo. Jefe de Servicio de Genética del Hospital Universitario Ramón y Cajal. IRYCIS-CIBERER U728

8:30 - 8:50 **Registro**

8:50 - 9:00 **Bienvenida.**

Dr. Miguel Ángel Moreno Pelayo. Jefe de Servicio de Genética.
Hospital Universitario Ramón y Cajal. CIBERER-U728.

9:00 - 9:30 **Caso 1. "Complejidad en la interpretación clínica de variantes".**

Dr. Fernando Santos.
Hospital Universitario La Paz (INGEMM).

9:30 - 10:00 **Caso 2. "Cuando el significado permanece incierto: mutaciones en el gen GATA3 en un caso familiar de hipoacusia no sindrómica"**

Dr. Ignacio del Castillo. Investigador Principal. Servicio de Genética del Hospital Universitario Ramón y Cajal y CIBERER-U728.

10:00 - 10:30 **Caso 3. "Muchas variantes patogénicas en un mismo caso de retinosis pigmentaria.Cuál es la culpable y como informar".**

Dra. María José Trujillo y Marta del Pozo.
IIS-FJD (Servicio de Genética y Genómica).

10:30 - 11:00 **Descanso**

SESIÓN II

Moderador: Dr. Ignacio del Castillo. Investigador Principal. Servicio de Genética del Hospital Universitario Ramón y Cajal y CIBERER-U728.

11:00 - 11:30 **Caso 4. “Identificación de una nueva variante en “homocigosis” en el gen *NDUFS4*”**

Adrián González Quintana. Investigador en el Laboratorio Enfermedades mitocondriales y neuromusculares/Fundación de Investigación i+12). Hospital Universitario 12 de Octubre (Servicio de bioquímica / Análisis clínicos).

11:30 - 12:00 **Caso 5. “Cuando la captura de exomas no resuelve los casos: aplicación de los análisis transcryptómicos”.**

Dra. Belén Pérez.
Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares. Centro de Biología Molecular, Universidad Autónoma de Madrid.

12:00 - 12:30 **Taller grupo anfitrión: Diagnóstico clínico de la hipoacusia hereditaria infantil**

Dr. Saturnino Santos Santos.
Servicio de ORL. Hospital Universitario Niño Jesús

12:30 - 13:30 **Mesa redonda
Despedida y cierre**

COMITÉ ORGANIZADOR

Servicio de Genética del Hospital Ramón y Cajal.

- Coordinador: Dr. Miguel Ángel Moreno Pelayo.

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).

