

## Red RAREGenomics: Jornada sobre enfermedades raras neurológicas de la Comunidad de Madrid. Hospital Universitario La Paz.

Día: 24 de Mayo 2018

Lugar: Salón de actos del Hospital Infantil (Aula profesor Jaso). Planta baja.

Hospital Universitario La Paz.

Paseo de la Castellana, 261.

Horario: 10:00 - 14:00

### INSCRIPCIÓN

ENVIAR A: [raregenomicsINGEMM@gmail.com](mailto:raregenomicsINGEMM@gmail.com)

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

FECHA LIMITE DE INSCRIPCIÓN: 23 de Mayo 2018.

INSCRIPCIÓN: gratuita y limitada (hasta completar aforo).

### PROGRAMA

#### SESIÓN I

---

Moderadora: Dra. María Palomares Bralo. Responsable de la sección de trastornos del desarrollo. Sección de Genómica, INGEMM-HULP-IdiPAZ.

10:00-10:15 Registro

10:15-10:30 Bienvenida

Dr. Pablo Lapunzina. Coordinador INGEMM-HULP-IdiPAZ. Director Científico CIBERER.

**10:30-11:00 Caso 1. Mutaciones bialélicas en el gen GCSH en paciente con Hiperglicinemia no cetósica clásica, ¿qué hacemos cuando los estudios funcionales no resuelven la posible patogenicidad de las variantes?**

Dra. Laura Arribas. Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares. Centro de Biología Molecular, Universidad Autónoma de Madrid.

**11:00-11:30 Caso 2. Estudios funcionales e interpretación de variantes genéticas "nonsense". A propósito de un caso con miopatía metabólica".**

Pablo Serrano-Lorenzo. Investigador Pre-doctoral. Lab. Enfermedades Mitocondriales y Neurometabólicas. Instituto de Investigación Hospital 12 de Octubre (i+12).

**11:30-12:00 Caso 3. NGS en el Síndrome de Alport vs Síndrome de BOR: los estudios funcionales no siempre son concluyentes.**

Dr. Matías Morín, Investigador postdoctoral de la U728-CIBERER. Servicio de Genética HRyC-IRYCIS.

12:00-12:30 Tiempo para café.

## SESIÓN II

Moderadora: Dra. Elena Vallespín García. Responsable de la unidad de NGS, sección de Genómica  
Responsable de la sección de oftalmogenética. INGEMM-HULP-IdiPAZ.

12:30-13:00 **Caso 4. Del exoma al tratamiento personalizado: A propósito de un caso con variante en el gen GRIN2B.**

Dres. Isabel Lorda\*, Ana Arteché\*, Víctor Soto\*\*, Berta Almoguera\* y cols\*

\*Servicio de Genética y \*\*Servicio de Pediatría del IIS-FJD.

13:00-13:30 **Taller del grupo anfitrión. Llegando hasta el final en el diagnóstico de la discapacidad intelectual.**

Dra. Pilar Tirado. Servicio Neuropediatría Hospital Universitario La Paz.

13:30-14:00 **Mesa redonda.**

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).