



## Red RAREGenomics: Jornada sobre enfermedades raras neurológicas de la Comunidad de Madrid. Facultad de Medicina, UAM.

Día: 12 de Julio 2018

Lugar: Salón de actos Facultad de Medicina (Universidad Autónoma de Madrid)

Avda. Arzobispo Morcillo, 4

Horario: 9:45 - 14:15

### INSCRIPCIÓN

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

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

FECHA LIMITE DE INSCRIPCIÓN: 11 de julio

INSCRIPCIÓN: Gratuita

### PROGRAMA

#### SESIÓN I

---

Moderadora: Dra. M. Esther Gallardo. Investigador Miguel Servet, Instituto de Investigación Hospital 12 de Octubre, i+12. Departamento de Bioquímica, Facultad de Medicina. Instituto de Investigaciones Biomédicas "Alberto Sols", CSIC-UAM.

9:45-10:00 Registro

10:00-10:10 Bienvenida

10:10-10:30 **Caso 1: iPSCs como modelo celular en atrofia óptica dominante.**

Marta García López. Departamento de enfermedades raras de base genética, Instituto de Investigación Hospital 12 de Octubre, i+12.

10:30-11:00 **Caso 2: Papel patogénico y correlación genotipo-fenotipo de la mutación p.Cys759Phe en el gen *USH2A*.**

Dra. Lilibian Galbis, Fiona Blanco et al. Servicio de Genética, Instituto de Investigación Sanitaria-Fundación Jiménez Díaz.

11:00-11:20 **Caso 3: Establecimiento de modelos celulares para el desarrollo de terapias en enfermedades metabólicas hereditarias: generación de iPSCs y organoides hepáticos.**

Álvaro Briso-Montiano, Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares. Centro de Biología Molecular. Universidad Autónoma de Madrid.

11:20-11:50 **Caso 4: Generación de un modelo de iPSCs de la enfermedad de McArdle.**

M<sup>a</sup> Carmen Ortuño-Costela, Instituto de Investigación Hospital 12 de Octubre, i+12. Departamento de Bioquímica, Facultad de Medicina. Instituto de Investigaciones Biomédicas "Alberto Sols", CSIC-UAM.

11:50-12:15 Pausa para café.

#### SESIÓN II

---

Moderador: Dr. Miguel Angel Fernández, Profesor Titular. Departamento de Bioquímica, Facultad de Medicina. Instituto de Investigaciones Biomédicas "Alberto Sols", CSIC-UAM.



12:15-12:45 **Caso 5: Las mutaciones *missense* en *EYA4* necesitan ser reevaluadas?**

Dr. Miguel Angel Moreno Pelayo, Servicio de Genética Hospital Ramón y Cajal, IRYCIS.

12:45-13:15 **Caso 6: Estudio comparativo de patogenicidad de dos mutaciones en el gen *MT-ATP6* en un paciente con síndrome atáxico infantil.**

Alberto Blázquez Encinar, Laboratorio de Enfermedades Mitocondriales y Neurometabólicas. Instituto de Investigación Hospital 12 de Octubre, i+12.

13:15-13:45 **Caso 7: La precisión del fenotipado en los trastornos del tejido conectivo determina el rendimiento del estudio genético.**

Dr. Luis Fernández García-Moya, INGEMM-HULP-IdiPAZ.

13:45-14:15 **Taller: Beneficios del ejercicio para enfermedades raras (enfermedad de McArdle y otras)**

Dr. Alejandro Lucía Mulas, Universidad Europea de Madrid, Instituto de Investigación Hospital 12 de Octubre, i+12.

14:15-14:20 **Actualización sobre la página web y la recopilación de variantes de significado incierto.**

Dr. Pablo Mínguez Paniagua. Servicio de Genética, Instituto de Investigación Sanitaria-Fundación Jiménez Díaz.

14:20:14:30 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)

