

## Jornada sobre enfermedades raras neurológicas de la Comunidad de Madrid

**Día:** Jueves, 13 de Diciembre 2018

**Lugar:** Hospital Universitario 12 de Octubre. Edificio Centro de Actividades Ambulatorias;  
Bloque D-6ª Planta; Aula de Formación Continuada

**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: 10 de Diciembre de 2018.

INSCRIPCIÓN: gratuita y limitada (hasta completar aforo).

### PROGRAMA:

#### SESIÓN I

Moderador: Dra. María Palomares, Sección de Trastornos del Desarrollo Neurológico, Sección de Genómica, INGEMM-IdiPAZ, Hospital Universitario La Paz.

<b>9:30 – 10:00</b>	<b>Registro</b>
<b>10:00 – 10:15</b>	<b>Bienvenida</b> Dr. Joaquín Arenas, Director del Instituto de Investigación Hospital 12 de Octubre, i+12.
<b>10:15 – 10:40</b>	<b>Caso 1. Síndrome de sobrecrecimiento y discapacidad intelectual ligado al X causado por mutaciones en BRWD3: 5 casos nuevos y actualización clínica.</b> Dr. Jair Tenorio. Institute of Medical and Molecular Genetics (INGEMM)-IdiPAZ, Hospital Universitario La Paz CIBERER.
<b>10:40 – 11:05</b>	<b>Caso 2. Análisis del mosaicismo genético mediante NGS: Aplicación en enfermedades raras y en modelos celulares y animales por edición genética.</b> Dr. Matías Morín. Postdoctoral senior del CIBERER-U278. Hospital Ramón y Cajal.
<b>11:05 – 11:30</b>	<b>Caso 3. Síndrome de Kearns Sayre? Un caso sin resolver.</b> Marta Cortón, PhD Miguel Servet Researcher Genetics & Genomics Dept. IIS - Fundación Jiménez Díaz (IIS-FJD-UAM)

## SESIÓN II

Moderador: Dr. Miguel A. Martín, S. Bioquímica, Grupo Enfermedades Mitocondriales y Neurometabólicas, i+12.

<b>11:30 – 12:00</b>	<b>Pausa para café</b>
<b>12:00 – 12:25</b>	<b>Caso 4. El valor del diagnóstico genético para la aplicación de la terapia antisentido: a propósito de un caso.</b> <i>Irene Bravo-Alonso Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares. Universidad Autónoma de Madrid.</i>
<b>12:25 – 12:50</b>	<b>Caso 5. Mutations in the glutamyl-tRNAGln amidotransferase subunits cause a lethal mitochondrial cardiomyopathy disorder.</b> <i>Miguel Angel Fernández Moreno. Departamento de Bioquímica Instituto de Investigaciones Biomédicas "Alberto Sols" CSIC-UAM Facultad de Medicina. Universidad Autónoma de Madrid.</i>
<b>12:50 – 13:10</b>	<b>Caso 6: Subunidad B de la glutamyl-tRNAGln amidotransferasa (GATB): Presentación de un paciente con déficit combinado de cadena respiratoria mitocondrial.</b> <i>Adrián González Quintana. Investigador contratado CIBERER U723. Instituto de Investigación i+12.</i>
<b>13:10 - 13:40</b>	<b>Taller: Enfoque diagnóstico en los trastornos mitocondriales-OXPPOS. Importancia de establecer el defecto genético-molecular subyacente.</b> <i>Cristina Domínguez González. S. Neurología. Unidad CSUR de Neuromuscular. Instituto de Investigación i+12</i>
<b>13:40 - 13:50</b>	<b>Presentación: Genética Molecular de Enfermedades Raras, Máster de Biomedicina Molecular (UAM)</b> <i>Carmen Ayuso (Jefa S. Genética y Genómica y Directora científica, FJD) &amp; Miguel A. Fernández (UAM-Med)</i>
<b>13:50 - 14:00</b>	<b>Despedida y cierre</b>

## 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)

