

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

**Día:** 20 de Marzo de 2019

**Lugar:** Edificio Consultas Externas. Aula Joaquín Ortuño. Hospital Universitario Ramón y Cajal.

**Horario:** 9.30-14:00h

### INSCRIPCIÓN

ENVIAR A: [lucia.pereza@quironsalud.es](mailto: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 Ángel Moreno Pelayo

<b>9:30 – 10:00</b>	<b>Registro</b>
<b>10:00 – 10:15</b>	<b>Bienvenida.</b> <i>Agustín Utrilla, Directo Médico, Hospital Ramón y Cajal.</i> <i>Carmen Guillén, Adjunta a Gerencia en Gestión del Conocimiento.</i>
<b>10:15 – 10:45</b>	<b>Caso 1. Genómica en enfermedades OXPHOS: Aplicabilidad de “MitoExoma-PLUS”.</b> <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>
<b>10:45 – 11:15</b>	<b>Caso 2. Three new mutations and mild asymmetrical phenotype in the highly distinctive LAMM syndrome: a report of eight further cases.</b> <i>Miguel Ángel Moreno Pelayo. Hospital Universitario Ramón y Cajal.</i>
<b>11:15 – 11:45</b>	<b>Caso 3. Variantes de truncamiento en el alelo paterno del gen MAGEL2 en artrogriposis distal sindrómica.</b> <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 Fernández del Pino.

11:45 – 12:15	<b>Pausa para café</b>
12:15 – 12:45	<b>Caso 4. ENOD en RAREGenomics: cómo proceder. A propósito de la experiencia en la FJD.</b> <i>Beatriz Morte, Irene Perea Romero y Servicio de Genética de la FJD.</i>
12:45 – 13:15	<b>Caso 5. Mutaciones en la cochaperona DNAJC12 causan hiperfenilalaninemia y Parkinson temprano.</b> <i>Diana Gallego . Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares Centro de Biología Molecular. Departamento de Biología Molecular. Universidad Autónoma de Madrid</i>
13:15 – 13:45	<b>Taller: Innovación y Transferencia Tecnológica.</b> <i>Diego Velasco, Director de Innovación del IRYCIS.</i>
13:45 – 14:00	<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)



UNIÓN EUROPEA  
Fondos estructurales  
Invertimos en su futuro



UNIÓN EUROPEA  
Fondo Social Europeo  
El Fondo Social Europeo invierte en tu futuro



Comunidad de Madrid



Comunidad de Madrid



Grupo Quirónsalud



FEDERACIÓN ESPAÑOLA DE ENFERMEDADES RARAS



CSIC



INSTITUTO DE INVESTIGACIÓN SANITARIA  
FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ

