

Jornada sobre enfermedades raras neurológicas de la Comunidad de Madrid

Día: 11 de julio de 2019

Lugar: Facultad de Medicina. Universidad Autónoma de Madrid.

Horario: 9.30h a 13.45h

INSCRIPCIÓN

ENVIAR A: raregenomics18@gmail.com

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

FECHA LIMITE DE INSCRIPCIÓN: 10 de julio de 2019 a las 12:00h.

INSCRIPCIÓN: gratuita y limitada (hasta completar aforo).

PROGRAMA:

SESIÓN I

Moderador:

9:30 – 10:00	Registro
10:00 – 10:15	Bienvenida.
10:15 – 10:45	Caso 1. Primer caso de herencia recesiva en el gen <i>HECW2</i> como causa del síndrome NDHSAL con epilepsia de inicio neonatal. <i>María Elena Rodríguez García. Laboratorio de Enfermedades Mitocondriales y Neurometabólicas. Instituto de Investigación Hospital 12 de Octubre (i+12).</i>
10:45 – 11:15	Caso 2. Cardiomiocitos derivados de iPS como modelo de estudios fenotípicos y de patofisiología en enfermedades metabólicas hereditarias. <i>Eva María Richard Rodríguez. Profesora titular de la Universidad Autónoma de Madrid. Centro de Biología Molecular Severo Ochoa.</i>
11:15 – 11:45	Caso 3. Experiencia en Diagnóstico Genético Preimplantacional de enfermedades neurológicas, neurosensoriales y metabólicas. <i>Dra. Ana Bustamante Aragonés. Servicio de Genética Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz.</i>

SESIÓN II

Moderador:

11:45 – 12:15	Pausa para café
12:15 – 12:45	Caso 4. Variantes en el gen COL4A3 asociadas al S. de Alport de herencia autosómica recesiva. <i>Dra. Manuela Villamar López. Servicio de Genética Hospital Ramón y Cajal.</i>
12:45 – 13:15	Caso 5. Valoración del enriquecimiento funcional para la determinación de variantes causales. <i>Mario Solís, Beatriz Ruz, Marta Pacio, Virginia Rufo, María Palomares y Ángela del Pozo. INGEMM. Hospital Universitario La Paz.</i>
13:15 – 13:45	Taller. Proyectos ACCI solicitados. <i>Beatriz Morte, Belén Pérez y Pablo Mínguez.</i>
13.45 – 13:55	Presentación de los cursos disponibles en 2019. <i>Lucía Pérez de Ayala. Técnico de Gestión de RareGenomics.</i>
13:55 – 14:10	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)



UNIÓN EUROPEA
Fondos estructurales
Invertimos en su futuro



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



Hospital Universitario
Ramón y Cajal

Comunidad de Madrid



Hospital Universitario
12 de Octubre



Hospital Universitario
La Paz

Comunidad de Madrid



Hospital Universitario
Fundación Jiménez Díaz

Grupo Quirónsalud



Instituto de Investigación
Hospital 12 de Octubre



Instituto de Investigación
Hospital Universitario La Paz



Fundación **feder**
para la Investigación de
Enfermedades Raras



FEDERACIÓN ESPAÑOLA DE ENFERMEDADES Raras



Severo Ochoa

CENTRO DE BIOLOGÍA MOLECULAR



INSTITUTO DE
INVESTIGACIÓN
SANITARIA
FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ

