



Jornada sobre enfermedades raras neurológicas de la Comunidad de Madrid

Día: 26 de septiembre de 2019

Lugar: Salón de Actos-Módulo 0, Facultad de Ciencias. Universidad Autónoma de Madrid.

Horario: 9.45h a 14.10h

INSCRIPCIÓN

ENVIAR A: raregenomics18@gmail.com

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

FECHA LIMITE DE INSCRIPCIÓN: 25 de septiembre de 2019 a las 12:00h.

INSCRIPCIÓN: gratuita y limitada (hasta completar aforo).

PROGRAMA:

SESIÓN I

Moderador: Eva M^a Richard Rodríguez

| | |
|----------------------|---|
| 9:45 – 10:15 | Registro |
| 10:15 – 10:30 | Bienvenida. |
| 10:30 – 11:00 | Caso 1. Pathogenic RCF1 repeat expansion: a frequent cause of late-onset ataxia in Spanish population <i>Dra. Almudena Ávila Fernández. Servicio de Genética Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz.</i> |
| 11:00 – 11:30 | Caso 2. Reguladores de la proteostasis como posible terapia específica de mutación para PMM2-CDG <i>Alicia Vilas Lagoa. Centro de Biología Molecular Severo Ochoa.</i> |
| 11:30 – 12:00 | Caso 3. Nuevas variantes en genes codificantes de ARNs de transferencia del ADN mitocondrial. <i>Alberto Blázquez Encinar. Facultativo Adjunto S. Bioquímica, Laboratorio de Enfermedades Mitocondriales. Hospital 12 de Octubre.</i> |

SESIÓN II

Moderador: Pilar Rodríguez Pombo

| | |
|---------------|---|
| 12:00 – 12:30 | Pausa para café |
| 12:30 – 13:00 | Caso 4. In vivo and in vitro effects of the gamma- (ACTG1) and beta- (ACTB) actin mutations that cause Baraitser-Winter, a syndromic form of deafness. <i>Matias Morín y Miguel Ángel Moreno Pelayo. Servicio de Genética Hospital Ramón y Cajal.</i> |
| 13:00 – 13:30 | Caso 5. Diagnóstico molecular y descripción fenotípica de pacientes con discapacidad intelectual asociada a alteraciones en genes reguladores de la cromatina. <i>Marta Pacio, Fernando Santos, Sixto García Miñaur, Mario Solís, Ángela del Pozo, Maria Palomares Bralo. INGEMM-Hospital Universitario La Paz.</i> |
| 13:30 – 13:50 | Taller: Nuevos desarrollos en terapia génica para distrofias hereditarias de la retina. <i>Héctor De la Riva. Luxturna Commercial Lead- NOVARTIS</i> |
| 13:50 – 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



FEDERACIÓN ESPAÑOLA DE ENFERMEDADES Raras



Instituto de Investigación
Hospital 12 de Octubre



INGEMM



Fundación feder
para la investigación de
Enfermedades Raras



INSTITUTO DE
INVESTIGACIÓN
SANITARIA
FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ



CBM
Severo Ochoa
CENTRO DE BIOLOGÍA MOLECULAR



LAIR

CSIC

instituto ramón y cajal
de investigación sanitaria

