



Jornada sobre enfermedades raras neurológicas de la Comunidad de Madrid

Día: 10 de diciembre de 2020

Horario: 10:00 h a 12:00 h

En los próximos días recibiréis el enlace para poder asistir a la Jornada online

INSCRIPCIÓN

ENVIAR A: raregenomics18@gmail.com

Nombre y apellidos, DNI, centro de trabajo, categoría profesional y correo electrónico.

FECHA LIMITE DE INSCRIPCIÓN: 9 de diciembre de 2020 a las 12:00 h.

INSCRIPCIÓN: gratuita.

PROGRAMA

10:00 – 10:10	Bienvenida.
10:10 – 10:30	Consecuencias funcionales y estructurales de mutaciones en el gen MT-ATP8 de la ATP sintasa <i>Pablo Serrano Lorenzo. Especialista en Bioquímica Clínica. Investigador predoctoral. Grupo Enfermedades Mitocondriales y Neurometabólicas. Instituto de Investigación Hospital 12 de Octubre, i+12.</i>
10:30 – 10:50	Functional analysis of pathogenic variants identified in PMM2 and evaluation of the response to pharmacological chaperone treatment <i>Cristina Segovia-Falquina. Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares. Centro de Biología Molecular. Universidad Autónoma de Madrid.</i>
10:50 – 11:10	Avanzando en el conocimiento del mecanismo de patogénesis de mutaciones en el gen CCDC50 causantes de sordera <i>Matías Morin. Servicio de Genética. Hospital Universitario Ramón y Cajal.</i>

11:10 – 11:30	NGS en el Diagnóstico Prenatal: Pie equino varo bilateral y recurrente en dos gestaciones de la misma pareja <i>Almudena Ávila-Fernández, Inmaculada Martín-Mérida, Fermina López-Grondona & María José Trujillo-Tiebas. Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz.</i>
11:30 – 11:50	Variantes bialélicas en MADD causan un espectro fenotípico que va desde retraso en el desarrollo hasta un trastorno multisistémico <i>María Palomares Bralo, Marta Pacio Miguez, Sixto García-Miñaur, Mario Solís, Ángela del Pozo, Fernando Santos-Simarro. INGEMM-Hospital Universitario La Paz-IdiPAZ</i>
11:50 – 12:00	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)

