



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

**Día:** 16 de diciembre de 2021

**Horario:** 10:00 h a 11:30 h

**Acceso a la reunión:** Haz clic [aquí](#) para acceder a la sesión

### INSCRIPCIÓN

ENVIAR A: raregenomics18@gmail.com

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

FECHA LIMITE DE INSCRIPCIÓN: 15 de diciembre de 2021 a las 12:00 h.

INSCRIPCIÓN: gratuita.

### PROGRAMA

10:00 – 10:10	<b>Bienvenida.</b>
10:10 – 10:30	<b>Espectro genético de las enfermedades mitocondriales en España: una colaboración a nivel nacional.</b> Bellusci M, Paredes-Fuentes AJ, Ruiz-Pesini E, Gómez B; MITOSPAIN Working Group, Martín MA, Montoya J, Artuch R. <i>Ponente: Marcello Bellusci. Pediatra de la Unidad CSUR/ERN de Enfermedades Metabólico-Hereditarias, Hospital 12 de Octubre. Madrid. Grupo Enfermedades Mitocondriales y Neuromusculares, i+12, CIBERER, y RareGenomics-CM (RAREMITOi+12).</i>
10:30 – 10:50	<b>La secuenciación masiva y las ontologías fenotípicas aumentan el rendimiento diagnóstico en enfermedades retinianas sindrómicas.</b> <i>Ponente: Irene Perea-Romero. Estudiante predoctoral. Dpto. de Genética, IIS-FJD.</i>

<p><b>10:50 – 11:10</b></p>	<p><b>Paciente con Miopía Magna de Inicio Precoz: estudio clínico y genético.</b> Eva González Iglesias, Patricia Rodríguez Solana, Susana Noval Martín, Ana López Vázquez, María Nieves Moreno, María Granados Fernández, Fernando Santos Simarro, Ángela del Pozo Maté y Elena Vallespín García. <i>Ponente: Eva González Iglesia. Estudiante predoctoral. Unidad de oftalmogenética. INGEMM. Hospital Universitario La Paz.</i></p>
<p><b>11:10 – 11:30</b></p>	<p><b>Hipoacusia no sindrómica y Síndrome de Perrault: cuando el fenotipo depende del sexo</b> <i>Ponente: María Domínguez Ruiz. Postdoctoral Servicio de Genética. Hospital Universitario Ramón y Cajal.</i></p>

### 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)

