



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

**Día:** 17 de marzo de 2022.

**Horario:** 09:55 h a 12:05 h.

**Lugar:** Aula Magna. Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz.

**Acceso Teams:** 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: 16 de marzo de 2022 a las 12:00 h.

INSCRIPCIÓN: gratuita.

### PROGRAMA

<b>09:55 – 10:00</b>	<b>Bienvenida</b>
<b>10:00 – 10:30</b>	<b>Características clínicas, histológicas y genéticas de 25 pacientes con oftalmoplejía externa progresiva autosómica dominante (ad-PEO)/PEO-Plus debida a mutaciones TWNK</b> Autores: Laura Bermejo-Guerrero, Carlos Pablo de Fuenmayor-Fernández de la Hoz, Pablo Serrano-Lorenzo, Alberto Blázquez-Encinar, Gerardo Gutiérrez-Gutiérrez, Laura Martínez-Vicente, Lucía Galán-Dávila, Jorge García-García, Joaquín Arenas, Nuria Muelas Aurelio Hernández-Laín, Cristina Domínguez-González, Miguel A. Martín. <i>Presentadora: Dra. Cristina Domínguez-González. S. de Neurología, Unidad de Enfermedades Neuromusculares. Hospital U. 12 de Octubre. Grupo MITOi+12.</i>

10:30 – 11:00	<p><b>Una base de datos de frecuencias alélicas específicas de cohorte para priorizar variantes y genes en casos no resueltos de Distrofias Hereditarias de Retina</b></p> <p><i>Ionut Florin Iancu. Investigador predoctoral. Dpto. de Genética y Genómica. Instituto de Investigación Sanitaria FJD.</i></p>
11:00 – 11:30	<p><b>Caracterización de una cohorte con 210 pacientes con síndrome de Phelan McDermid</b></p> <p><i>Dr. Julián Nevado. INGEMM, Hospital Universitario La Paz.</i></p>
11:30 – 12:00	<p><b>Un ejemplo de colaboración en Rare Genomics: Identificación y caracterización en un nuevo defecto asociado al gen PPCDC</b></p> <p><i>Irene Bravo. Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares. Centro de Biología Molecular. Universidad Autónoma de Madrid</i>  <i>Matias Morin. Servicio Genética. Hospital Ramón y Cajal-IRYCIS.</i></p>
12:00 – 12:05	<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)

