



Jornada sobre enfermedades raras neurológicas de la Comunidad de Madrid

Día: 26 de Septiembre 2018

Lugar: Sala de Conferencias Modulo C0 Facultad de Ciencias del Campus de Cantoblanco. Ciudad Universitaria de Cantoblanco, Calle Francisco Tomás y Valiente, 7, 28049 Madrid

Horario: 9:30 - 14:00

INSCRIPCIÓN

ENVIAR A: lucia.pereza@quironsalud.es

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

FECHA LIMITE DE INSCRIPCIÓN: 25 de Septiembre de 2018.

INSCRIPCIÓN: gratuita y limitada (hasta completar aforo).

PROGRAMA:

SESIÓN I

Moderador: Pilar Rodríguez-Pombo. Neuropatología Molecular, CBMSO.

9:30 – 10:00	Registro
10:00 – 10:15	Bienvenida
10:15 – 10:45	Caso 1. RNA-seq data analysis in the miR-96 mutant mouse diminishing reveals the nasal epithelium as a target tissue to explore drug-based therapeutic approaches. <i>Dr. Miguel Angel Moreno Pelayo. Jefe de Servicio Genética Hospital Ramón y Cajal-IRYCIS de Madrid. Jefe de grupo CIBERER-U728.</i>
10:45 – 11:15	Caso 2. Desarrollo de terapias con chaperonas farmacológicas y reguladores de la proteostasis en enfermedades neurometabólicas. <i>Dra. Belén Pérez. Jefe de la Unidad de Genética en el Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares (CEDEM). Centro de Biología Molecular. Jefa de grupo CIBERER-U746.</i>
11:15 – 11:45	Caso 3. Efectos de una intervención completa con ejercicio en pacientes con enfermedad mitocondrial. <i>Dra. María Morán Bermejo. Investigadora Miguel Servet II. Grupo Enfermedades Mitocondriales y Neuromusculares. Instituto de Investigación Hospital 12 de octubre. i+12.Madrid.</i>

SESIÓN II

Moderador: Marta Rodríguez de Alba Freiría. Servicio de Genética, Fundación Jiménez Díaz.

11:45 – 12:15	Pausa para café
12:15 – 12:45	Caso 4. Cuando la última pieza del puzzle no encaja: a propósito de un caso con variantes en el gen <i>CPS1</i>. <i>Almudena Ávila Fernández. Facultativo del Servicio de Genética. Fundación Jiménez Díaz.</i>
12:45 – 13:15	Caso 5. Identificación de una variante de pérdida de función en <i>ZBTB20</i> en un paciente con características clínicas compatibles con el s. de microdelección 3q13.31. <i>Dra. María Palomares Bralo y Fernando Santos Simarro . Instituto de Genética Médica y Molecular. Hospital Universitario La Paz. Fundación para la Investigación Biomédica del Hospital Universitario La Paz.</i>
13:15 – 13:25	Taller: Ferrer. Un proceso de impulso a la innovación en la Ind. Farmacéutica. <i>Carlos López, Director de la División Diagnóstica de Ferrer.</i>
13:25 – 13:30	RAREGenomics. RARE.EYE-FJD. Proyectos y actividades que desarrolla. <i>Dra. Carmen Ayuso. Jefa de Servicio Genética-Fundación Jimenez Díaz de Madrid. Directora científica del IIS-FJD. Jefa de Grupo CIBERER-U704.</i>
13:30 – 13:35	RARE.ID-INGEMM_HULP. Proyectos y actividades que desarrolla. <i>Dr. María Palomares Bralo. Adjunta. Fundación para la Investigación Biomédica del Hospital Universitario La Paz / Fundación la Paz.</i>
13:35 – 13:40	RARE.EAR-HRyC. Proyectos y actividades que desarrolla. <i>Dr. Miguel Angel Moreno Pelayo. Jefe de Servicio Genética Hospital Ramón y Cajal-IRYCIS de Madrid. Jefe de grupo CIBERER-U728.</i>
13:40 – 13:45	RARE.META-CBM. Proyectos y actividades que desarrolla. <i>Dra. Belén Pérez. Jefe de la Unidad de Genética en el Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares (CEDEM). Jefa de grupo CIBERER-U746.</i>
13:45 – 13:50	RARE.MITO-I+12. Proyectos y actividades que desarrolla. <i>Dr. Miguel A. Martín. Servicio de Bioquímica Clínica-Laboratorio Enf. Mitocondriales/ Neurometabólicas. Jefe de Sección Investigación Traslacional - Instituto de Investigación (i+12). Hospital 12 de Octubre. CIBERER U723.</i>
13:50 – 13:55	RARE.MED-UAM. Proyectos y actividades que desarrolla. <i>Dra. Esther Gallardo Pérez. Investigadora Miguel Servet. Instituto de Investigación Sanitaria Hospital 12 de Octubre, i+12. Departamento de Bioquímica, Facultad de Medicina. Instituto de Investigaciones Biomédicas "Alberto Sols", CSIC-UAM.</i>
13:55 – 14:00	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)

