

Jornada sobre enfermedades raras neurológicas de la Comunidad de Madrid

Día: 26 de Febrero 2008

Lugar: Aula Magna del Instituto de Investigación Sanitaria Fundación Jiménez Díaz (IIS-FJD).
Avda. Reyes Católicos, 2; 28040 Madrid

Horario: 9:00 - 14:20

INSCRIPCIÓN

ENVIAR A: jornadasIIS-FJD@quironsalud.es

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

FECHA LIMITE DE INSCRIPCIÓN: 20 de Febrero de 2018.

INSCRIPCIÓN: gratuita y limitada (hasta completar aforo).

PROGRAMA

SESIÓN I

8:30 - 9:00

Registro

9:00 - 9:20

Bienvenida: Introducción al proyecto RAREGenomics (Red de investigación de enfermedades raras de la Comunidad de Madrid)

Dra. Carmen Ayuso. Jefe de Servicio de Genética Fundación Jiménez Díaz de Madrid. Directora científica del IIS-FJD. CIBERER. Coordinadora de Raregenomics

Dr. Javier Guerra Director Médico. Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz de Madrid.

DñaAlba Ancochea. Directora General de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER).

Representante de la Comunidad de Madrid?

9:20 - 9:40

Desarrollo y traslación clínica de pruebas de NGS en enfermedades raras mitocondriales y miopatías metabólicas

Dr. Miguel Angel Martín Casanueva. Servicio de Bioquímica Clínica. Laboratorio Enfermedades Mitocondriales y Neurometabólicas. Jefe de sección Investigación Traslacional Instituto Investigación (i+12). Hospital 12 de Octubre. Jefe de grupo CIBERER-U723.

9:40 - 10:00 **Caracterización fisiopatocelular de nuevas variantes y genes por medio de células madre pluripotentes inducidas (iPSCs)**

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.

10:00 - 10:30 **Mesa redonda (SESIÓN I)**

10:30 - 11:00 **Café**

SESIÓN II

11:00 - 11:20 **Desarrollo y traslación clínica de pruebas de NGS en hipoacusias**

Dr. Miguel Angel Moreno Pelayo. Jefe de Servicio Genética Hospital Ramón y Cajal-IRYCIS de Madrid. Jefe de grupo CIBERER-U728.

11:40 - 12:00 **Diagnóstico genético en la discapacidad intelectual**

Dra. María Palomares Bralo. Adjunta. Fundación para la Investigación Biomédica del Hospital Universitario La Paz / Fundación la Paz.

12:00 - 12:20 **Aplicación de la secuenciación masiva al cribado neonatal de enfermedades metabólicas hereditarias**

Dra. Belén Pérez. Jefe de la Unidad de Genética en el Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares (CEDEM). Jefa de grupo CIBERER-U746.

12:20 - 12:50 **Mesa redonda (SESIÓN II)**

12:50 - 13:00 **Descanso**

13:00 - 14:20 **Taller: Necesidades de los pacientes de enfermedades raras neurológicas.**

Despedida y cierre

Dra. Carmen Ayuso. IIS-FJD.

Dr. Miguel Angel Martín Casanueva. Hospital 12 de Octubre.

Dra. Esther Gallardo Pérez. CSIC-UAM.

Dr. Miguel Angel Moreno Pelayo. Hospital Ramón y Cajal-IRYCIS.

Dra. María Palomares Bralo. Hospital Universitario La Paz.

Dra. Belén Pérez. CEDEM.

Alba Ancochea. FEDER.

Asociaciones de pacientes de enfermedades raras.

Comité Organizador

- **Departamento de Genética y Genómica del IIS-FJD**
 - Coordinadora: Dra. Carmen Ayuso.
- **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 de bioquímica/Análisis clínicos)