

Red RAREGenomics: Jornada sobre enfermedades raras neurológicas de la Comunidad de Madrid. Hospital Universitario La Paz.

Día: 24 de Mayo 2018

Lugar: Salón de actos del Hospital Infantil (Aula profesor Jaso). Planta baja.

Hospital Universitario La Paz.

Paseo de la Castellana, 261.

Horario: 10:00 - 14:00

INSCRIPCIÓN

ENVIAR A: raregenomicsINGEMM@gmail.com

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

FECHA LIMITE DE INSCRIPCIÓN: 23 de Mayo 2018.

INSCRIPCIÓN: gratuita y limitada (hasta completar aforo).

PROGRAMA

SESIÓN I

Moderadora: Dra. María Palomares Bralo. Responsable de la sección de trastornos del desarrollo. Sección de Genómica, INGEMM-HULP-IdiPAZ.

10:00-10:15 Registro

10:15-10:30 Bienvenida

Dr. Pablo Lapunzina. Coordinador INGEMM-HULP-IdiPAZ. Director Científico CIBERER.

10:30-11:00 Caso 1. Mutaciones bialélicas en el gen GCSH en paciente con Hiperglicinemia no cetósica clásica, ¿qué hacemos cuando los estudios funcionales no resuelven la posible patogenicidad de las variantes?

Dra. Laura Arribas. Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares. Centro de Biología Molecular, Universidad Autónoma de Madrid.

11:00-11:30 Caso 2. Estudios funcionales e interpretación de variantes genéticas "nonsense". A propósito de un caso con miopatía metabólica".

Pablo Serrano-Lorenzo. Investigador Pre-doctoral. Lab. Enfermedades Mitocondriales y Neurometabólicas. Instituto de Investigación Hospital 12 de Octubre (i+12).

11:30-12:00 Caso 3. NGS en el Síndrome de Alport vs Síndrome de BOR: los estudios funcionales no siempre son concluyentes.

Dr. Matías Morín, Investigador postdoctoral de la U728-CIBERER. Servicio de Genética HRyC-IRYCIS.

12:00-12:30 Tiempo para café.

SESIÓN II

Moderadora: Dra. Elena Vallespín García. Responsable de la unidad de NGS, sección de Genómica
Responsable de la sección de oftalmogenética. INGEMM-HULP-IdiPAZ.

12:30-13:00 **Caso 4. Del exoma al tratamiento personalizado: A propósito de un caso con variante en el gen GRIN2B.**

Dres. Isabel Lorda*, Ana Arteché*, Víctor Soto**, Berta Almoguera* y cols*

*Servicio de Genética y **Servicio de Pediatría del IIS-FJD.

13:00-13:30 **Taller del grupo anfitrión. Llegando hasta el final en el diagnóstico de la discapacidad intelectual.**

Dra. Pilar Tirado. Servicio Neuropediatría Hospital Universitario La Paz.

13:30-14:00 **Mesa redonda.**

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).