

Jornada sobre enfermedades raras neurológicas de la Comunidad de Madrid

Día: 12 de Febrero de 2019

Lugar: Aula Francisco Grande del Instituto de Investigación Sanitaria Fundación Jiménez Díaz (IIS-FJD)

Horario: 09:45 – 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: 11 de Febrero de 2019 a las 12:00h.

INSCRIPCIÓN: gratuita y limitada (hasta completar aforo).

PROGRAMA:

SESIÓN I

9:45 – 10:15	Registro
10:15 – 10:30	Bienvenida
10:30 – 11:00	Caso 1. Aplicación de nuevas tecnologías en el Dx molecular de la neurofibromatosis. <i>Dra. Yolanda Martín Santo Domingo. Hospital Ramón y Cajal-IRYCIS de Madrid.</i>
11:00 – 11:30	Caso 2. Identificación de CNVs en panel de genes con fines diagnósticos. <i>Ángela del Pozo, Virginia Rufo Rabadán, Sixto García Miñaur, Fernando Santos y María Palomares. Instituto de Genética Médica y Molecular. Hospital Universitario La Paz.</i>
11:30 – 12:00	Caso 3. Análisis genético de pacientes con sospecha de GLUT1DS: la importancia de la confirmación diagnóstica. <i>Obdulia Sánchez-Lijarcio. Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares. Centro de Biología Molecular. Universidad Autónoma de Madrid.</i>

SESIÓN II

12:00 – 12:30	Pausa para café
12:30 – 13:00	Caso 4. Utilidad de exoma-trío en el diagnóstico genético-molecular de una familia con sospecha de enfermedad mitocondrial. <i>Jorge Docampo Cordeiro. Investigador y Técnico Bioinformático de Apoyo a la Investigación i+12.</i>
13:00 – 13:30	Caso 5. Utilidad del estudio de la inactivación del cromosoma X: ¿Qué aporta en la clasificación de las variantes? <i>Berta Almoquera Castillo. Contrato Juan Rodés. Adjunto de Genética. Servicio de Genética y Genómica. Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz.</i>
13:30 – 13:45	Taller: Registro poblacional de Enfermedades Raras de la Comunidad de Madrid: SIERMA. <i>Felicitas Domínguez y Ana Clara Zoni. Servicio de Informes de Salud y Estudios. Dirección General de Salud Pública.</i>
13:45 – 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)

