

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

**Día:** 23 de Mayo de 2019

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

**Horario:** 9.30h a 13.45h

### INSCRIPCIÓN

ENVIAR A: [lucia.pereza@quironsalud.es](mailto:lucia.pereza@quironsalud.es)

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

FECHA LIMITE DE INSCRIPCIÓN: 22 de mayo de 2019 a las 12:00h.

INSCRIPCIÓN: gratuita y limitada (hasta completar aforo).

### PROGRAMA:

#### SESIÓN I

Moderador: María Palomares Bralo.

<b>9:30 – 10:00</b>	<b>Registro</b>
<b>10:00 – 10:15</b>	<b>Bienvenida.</b> <i>Dra. Sonia Rodríguez Novoa, coordinadora del INGEMM y la Dra. Yolanda Fuentes Rodríguez, subdirectora médica del Hospital Universitario La Paz.</i>
<b>10:15 – 10:45</b>	<b>Caso 1. Selección de pacientes no diagnosticados para estudios de “gene discovery” con WES.</b> <i>Berta Almoguera Castillo. Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz.</i>
<b>10:45 – 11:15</b>	<b>Caso 2. Alteraciones genéticas coexistentes en dos pacientes con reordenamientos del cromosoma 22q11.2 y fenotipos atípicos.</b> <i>María Palomares Bralo, Virginia Rufo Rabadán, Mario Solis y Sixto García Miñaur. Hospital Universitario La Paz-INGEMM.</i>
<b>11:15 – 11:45</b>	<b>Caso 3. Novel heterozygous mutations in the KCNJ10 gene causing ataxia, sensorineural hearing loss and spasticity.</b> <i>Dra. Garcia Galloway. Hospital Universitario Ramón y Cajal.</i>

## SESIÓN II

Moderador: Dra. Inmaculada Ibañez.

11:45 – 12:15	<b>Pausa para café</b>
12:15 – 12:45	<b>Caso 4. “Transcripción ilegítima”: utilidad en el diagnóstico genético de Enfermedad de McArdle.</b> <i>Inés García-Consuegra. PhD. Investigadora Senior. Grupo Enf. Mitocondriales y Neurometabólicas. I+12.</i>
12:45 – 13:15	<b>Caso 5. Los estudios de transcriptómica mejoran el rendimiento diagnóstico de enfermedades metabólicas hereditarias.</b> <i>Alejandro Soriano-Sexto. Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares. Centro de Biología Molecular Severo Ochoa. Universidad Autónoma de Madrid.</i>
13:15 – 13:45	<b>Despedida y cierre</b>
13:45 – 15:00	<b>Reunión de IPs de cada grupo (Memoria RareGenomics)</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)



UNIÓN EUROPEA  
Fondos estructurales  
*Invertimos en su futuro*



UNIÓN EUROPEA  
Fondo Social Europeo  
*El Fondo Social Europeo invierte en tu futuro*



Comunidad de Madrid



Comunidad de Madrid



Grupo Quirónsalud



FEDERACIÓN ESPAÑOLA DE ENFERMEDADES RARAS



CSIC



INSTITUTO DE INVESTIGACIÓN SANITARIA  
FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ

