



Jornada sobre enfermedades raras neurológicas de la Comunidad de Madrid

Día: 24 de septiembre de 2020

Horario: 10:00 h a 12:00 h

En los próximos días recibiréis el enlace para poder asistir a la Jornada online

INSCRIPCIÓN

ENVIAR A: raregenomics18@gmail.com

Nombre y apellidos, DNI, centro de trabajo, categoría profesional y correo electrónico.

FECHA LIMITE DE INSCRIPCIÓN: 23 de septiembre de 2020 a las 12:00 h.

INSCRIPCIÓN: gratuita.

PROGRAMA

10:00 – 10:10	Bienvenida.
10:10 – 10:30	Déficit de complejo I mitocondrial ligado al cromosoma X asociado a miocardiopatía hipertrófica letal <i>Guillermo Amate García. Investigador predoctoral Raregenomics. Grupo Enfermedades mitocondriales y Neurometabólicas. Instituto de Investigación Hospital 12 de Octubre, i+12.</i>
10:30 – 10:50	Disrupción del gen NHS detectado por WGS en un paciente con el síndrome de Nance-Horan. <i>Alejandra Damián Verde. Investigadora predoctoral. Departamento de Genética y Genómica. IIS-FJD.</i>
10:50 – 11:10	Desarrollo de terapias con chaperonas farmacológicas: resolución de la estructura cristalina de PMM2. <i>Álvaro Briso-Montiano. Centro de Biología Molecular. UAM.</i>
11:10 – 11:30	A propósito de dos casos con Síndrome de Alport: herencia digénica vs gen modificador. <i>Dra. Manuela Villamar. Servicio de Genética. Hospital Universitario Ramón y Cajal.</i>

11:30 – 11:50	Mosaic Variegated Aneuploidy syndrome 2 caused by homozygous (biallelic) variants in CEP57. <i>María Palomares Bralo, Marta Pacio, Sixto García Miñaúr, Elena Mansilla, Teresa López, Patricia Vallcorba, Ángela del Pozo, Mario Solís, Sixto García Miñaúr y Fernando Santos-Simarro. INGEMM. Hospital Universitario La Paz.</i>
11:50 – 12:00	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)

