



Jornada sobre enfermedades raras neurológicas de la Comunidad de Madrid

Día: 18 de febrero de 2021

Horario: 10:00 h a 12:15 h

Acceso a la reunión: Haz clic [aquí](#) para visualizar la sesión

INSCRIPCIÓN

ENVIAR A: raregenomics18@gmail.com

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

FECHA LIMITE DE INSCRIPCIÓN: 17 de febrero de 2021 a las 12:00 h.

INSCRIPCIÓN: gratuita.

PROGRAMA

10:00 – 10:10	Bienvenida.
10:10 – 10:30	Aproximaciones para el estudio de los casos monoalélicos en las distrofias maculares recesivas ¿seguimos buscando una segunda variante patogénica? <i>Ponente: Marta del Pozo. Investigadora postdoctoral. Departamento de Genética y Genómica. IIS-FJD.</i>
10:30 – 10:50	GLUT1 deficiency disease in a cohort of spanish patients: a genetically very hereterogeneous disease <i>Ponente: Obdulia Sánchez Lijarcio. Investigadora predoctoral. CBM. Universidad Autónoma de Madrid.</i>

10:50 – 11:10	<p>Nuevas mutaciones en el gen NDUFA13 asociadas con deficiencia OXPPOS y síndrome de Leigh: Descripción de una segunda familia</p> <p><i>Autores: Adrián González-Quintana, Inés García-Consuegra, Amaya Belanger-Quintana, Pablo Serrano-Lorenzo, Alejandro Lucia, Alberto Blázquez, Jorge Docampo, Cristina Ugalde, María Morán, Joaquín Arenas, Miguel A. Martín.</i></p> <p><i>Ponente: Adrián González Quintana. Investigador CIBERER. Grupo Enfermedades Mitocondriales. i+12.</i></p>
11:10 – 11:30	<p>Síndrome de Stuve-Wiedemann. Serie de casos con supervivencia a mediano plazo.</p> <p><i>Autores: Sofía M. Siccha, Anna María Cueto, Manuel Parrón-Pajares, Gaspar González-Morán, Marta Pacio-Miguez, Angela Del Pozo, Mario Solís, Carmen Rodríguez-Jiménez, Silvia Caino, Virginia Fano, Karen E. Heath, Sixto García-Miñaur, María Palomares-Bralo, Fernando Santos-Simarro.</i></p> <p><i>Ponente: Sofía M. Siccha. INGEMM-Hospital Universitario La Paz-IdiPAZ.</i></p>
11:30 – 11:50	<p>A Novel Truncating Mutation in HOMER2 Causes Nonsyndromic Progressive DFNA68 Hearing Loss in a Spanish Family</p> <p><i>Autores: María Lachgar, Matías Morín, Manuela Villamar, Ignacio del Castillo and Miguel Ángel Moreno-Pelayo.</i></p> <p><i>Ponente: Maria Lachgar. Servicio de Genética. Hospital Universitario Ramón y Cajal.</i></p>
11:50 – 12:10	<p>Deficiencias en ENPP1 y ABCC6: Calcificación arterial generalizada del lactante y Raquitismo hipofosfatémico autosómico recesivo</p> <p><i>Elena Molina Vázquez, Iberia consultant, Inozyme Pharma</i></p>
12:10 – 12:15	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)

