



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

**Día:** 13 de mayo de 2021

**Horario:** 10:00 h a 12:00 h

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

### INSCRIPCIÓN

ENVIAR A: raregenomics18@gmail.com

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

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

INSCRIPCIÓN: gratuita.

### PROGRAMA

10:00 – 10:10	<b>Bienvenida.</b>
10:10 – 10:30	<b>Desarrollo de una herramienta integral (wetlab+software de análisis) para el diagnóstico molecular de Neurofibromatosis tipo I (NF1) basado en NGS</b> <i>Yolanda Martín. Servicio de Genética. Hospital Universitario Ramón y Cajal.</i>
10:30 – 10:50	<b>Evidencias del defecto mitocondrial en las células de la glía del ratón Harlequin: modelo de enfermedad mitocondrial y neurodegeneración</b> <i>Miguel Fernández de la Torre. Investigador predoctoral (Directora: Dra. María Morán). Grupo de Enfermedades Mitocondriales. Instituto de Investigación Hospital 12 de Octubre (i+12). Madrid.</i>

10:50 – 11:10	<b>Enfermedades metabólicas hereditarias: identificación y validación funcional de variantes en el promotor proximal</b> <i>Alejandro Soriano-Sexto. Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares. Centro de Biología Molecular. Universidad Autónoma de Madrid.</i>
11:10 – 11:30	<b>Espectro mutacional del gen OPA1 en pacientes españoles con atrofia óptica hereditaria</b> <i>Carmen Minea. MIR Servicio de Análisis Clínicos. Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz.</i>
11:30 – 11:50	<b>Un año de implementación y evaluación de un protocolo de secuenciación rápida del exoma completo en pacientes pediátricos ingresados en unidades de cuidados intensivos o unidades pediátricas de alta complejidad en un hospital terciario del SNS</b> <i>Marta Pacio Miguez, Sixto García-Miñaur, Ángela del Pozo, Juan José Menéndez Suso, Francisco J. Climent Alcalá, Patricia Álvarez García, María Sánchez Holgado, Carmen Jiménez Rodríguez, Juan Manuel Montejo, Rocío Mena, Sofía Siccha, Mario Solís, Victoria Eugenia Fdez Montaño, M<sup>a</sup> Victoria Gomez del Pozo, Natividad Gallego Onís, María Esther Rubio Martín, Sonia Rodríguez-Novoa, Pablo Lapunzina, Fernando Santos-Simarro, María Palomares-Bralo. INGEMM-Hospital Universitario La Paz-IdiPAZ.</i>
11:50 – 12:00	<b>Despedida y cierre.</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)

