

Jornada sobre enfermedades raras neuroológicas de la Comunidad de Madrid

Día: 26 de Febrero 2018

Lugar: Aula Magna del Instituto de Investigación Sanitaria Fundación Jiménez Díaz (IIS-FJD).
Avda. Reyes Católicos, 2; 28040 Madrid

Horario: 9:00 - 14:20

INSCRIPCIÓN

ENVIAR A: jornadasIIS-FJD@quiron salud.es

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

FECHA LIMITE DE INSCRIPCIÓN: 20 de Febrero de 2018.

INSCRIPCIÓN: gratuita y limitada (hasta completar aforo).

PROGRAMA

SESIÓN I

- 8:30 - 9:00** **Registro**
- 9:00 - 9:20** **Bienvenida: Introducción al proyecto RAREGenomics (Red de investigación de enfermedades raras de la Comunidad de Madrid)**
Dr. Carmen Ayuso. Jefe de Servicio de Genética Fundación Jiménez Díaz de Madrid. Directora científica del IIS-FJD. CIBERER. Coordinadora de Raregenomics
Dr. Javier Guerra. Director Médico. Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz de Madrid
Santiago de la Riva. Vicepresidente de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER)
Representante de la Comunidad de Madrid
- 9:20 - 9:40** **Desarrollo y traslación clínica de pruebas de NGS en enfermedades raras mitocondriales y miopatías metabólicas**
Dr. Miguel Angel Martín Casanueva. Servicio de Bioquímica Clínica. Laboratorio Enfermedades Mitocondriales y Neurometabólicas. Jefe de sección Investigación Traslacional Instituto Investigación (i+12). Hospital 12 de Octubre. Jefe de grupo CIBERER-U723.
- 9:40 - 10:00** **Utilización de las iPSCs como modelo de enfermedad y aproximación a terapia**
Dr. Esther Gallardo Pérez. Investigadora Miguel Servet. Instituto de Investigación Sanitaria Hospital 12 de Octubre, i+12. Departamento de Bioquímica, Facultad de Medicina. Instituto de Investigaciones Biomédicas "Alberto Sols", CSIC-UAM.
- 10:00 - 10:30** **Mesa redonda (SESIÓN I)**

10:30 - 11:00 **Café**

SESIÓN II

11:00 - 11:20 Desarrollo y traslación clínica de pruebas de NGS en hipoacusias

Dr. Miguel Angel Moreno Pelayo. Jefe de Servicio Genética Hospital Ramón y Cajal-IRYCIS de Madrid. Jefe de grupo CIBERER-U728.

11:40 - 12:00 Diagnóstico genético en la discapacidad intelectual

Dr. María Palomares Bralo. Adjunta. Instituto de Genética Médica y Molecular (INGEMM), Hospital Universitario La Paz. FIBHULP.

12:00 - 12:20 Aplicación de la secuenciación masiva al cribado neonatal de enfermedades metabólicas hereditarias

Dr. Belén Pérez. Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares (CEDEM), Centro de Biología Molecular, Universidad Autónoma de Madrid. Jefa de grupo CIBERER-U746.

12:20 - 12:50 Mesa redonda (SESIÓN II)

12:50 - 13:00 Descanso

13:00 - 14:20 Taller: Necesidades de los pacientes de enfermedades raras neurológicas. Despedida y cierre

Dr. Carmen Ayuso. Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz, IIS-FJD.

Dr. Miguel Angel Martín Casanueva. Hospital 12 de Octubre-i+12

Dr. Esther Gallardo Pérez. Instituto de Investigación Sanitaria Hospital 12 de Octubre, i+12, UAM-CSIC.

Dr. Miguel Angel Moreno Pelayo. Hospital Ramón y Cajal-IRYCIS.

Dr. María Palomares Bralo. Hospital Universitario La Paz.

Dr. Belén Pérez. CEDEM, UAM

Dr. Santiago de la Riva. FEDER.

Asociaciones de pacientes de enfermedades raras.

Comité Organizador

- **Departamento de Genética y Genómica del IIS-FJD**
 - Coordinadora: Dra. Carmen Ayuso.
- **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 de bioquímica/Análisis clínicos)

