

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

**Día:** 26 de Febrero 2008

**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@quironsalud.es](mailto:jornadasIIS-FJD@quironsalud.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)

**Dra. 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.

**DñaAlba Ancochea.** Directora General 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 **Caracterización fisiopatocelular de nuevas variantes y genes por medio de células madre pluripotentes inducidas (iPSCs)**

**Dra. 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**

*Dra. María Palomares Bralo.* Adjunta. Fundación para la Investigación Biomédica del Hospital Universitario La Paz / Fundación la Paz.

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

*Dra. Belén Pérez.* Jefe de la Unidad de Genética en el Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares (CEDEM). 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**

*Dra. Carmen Ayuso.* IIS-FJD.

*Dr. Miguel Angel Martín Casanueva.* Hospital 12 de Octubre.

*Dra. Esther Gallardo Pérez.* CSIC-UAM.

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

*Dra. María Palomares Bralo.* Hospital Universitario La Paz.

*Dra. Belén Pérez.* CEDEM.

*Alba Ancochea.* 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)