

CIBERER-DNA DAY 2016

IdiPAZ
Instituto de Investigación
Hospital Universitario La Paz



ciberer
CENTRO DE INVESTIGACIÓN BIOMÉDICA EN RED
DE ENFERMEDADES RARAS



Hospital Universitario La Paz
Hospital de Cantoblanco
Hospital Carlos III
Comunidad de Madrid

ENDOscreen

DRAVET SYNDROME
FOUNDATION
DELEGACIÓN EN ESPAÑA
www.dravetfoundation.eu



Lunes 25 de Abril de 2016
HOSPITAL UNIVERSITARIO LA PAZ
AULA ORTIZ VÁZQUEZ

ENTRADA LIBRE PREVIA INSCRIPCIÓN en genmed.hulp@salud.madrid.org

9:00 hs. Entrega de Documentación

9:20 horas. Palabras de Bienvenida.

SESIÓN I. EPILEPSIAS GENÉTICAS

Moderadora: Sara Benito Sanz

9.30 hs Eva Barroso Ramos. INGEMM-IdiPAZ-CIBERER
Síndrome de Dravet

10:00 hs José Serratosa. Fundación Jiménez Díaz-CIBERER
Genética de las encefalopatías epilépticas.

10:30 hs. Pilar Tirado. Servicio de Neuropediatría- IdiPAZ-CIBERER
Avances en la tipificación de las encefalopatías epilépticas: fenotipo de KCNQ2.

11:00 hs Raquel Blanco- Servicio de Pediatría- Hospital Central de Asturias.
Epilepsia en Síndrome de Wolf-Hirschhorn

CONFERENCIA CENTRAL

11:30 hs Luis Perez Jurado- Universidad Pompeu Fabra, Barcelona- CIBERER
Buscando la heredabilidad perdida en trastornos del neurodesarrollo

12:00 hs. Coffee Break

SESIÓN II. DISCAPACIDAD INTELECTUAL

Moderador: Julián Nevado

12:30 Sixto García Miñaur-Fernando Santos. INGEMM-IdiPAZ-CIBERER
Abordaje Clínico-Genético de la Discapacidad intelectual

13:00hs Montse Mila. Servicio de Genética, Hospital Clinic Barcelona--CIBERER
Genética Molecular en la Discapacidad Intelectual

13:30hs Feliciano Ramos- Universidad de Zaragoza- CIBERER
Síndrome de X frágil. Diagnóstico y dianas terapéuticas.

14:00 hs María Palomares. INGEMM-IdiPAZ-CIBERER
NGS en Discapacidad Intelectual. Exomas y tríos.

14:30 hs. Cierre de la Jornada y Lunch