



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

**Día:** 12 de diciembre de 2019

**Lugar:** Aula de Formación Continuada. Edificio Centro Actividades Ambulatorias. Planta 6ª.  
Bloque D. Hospital Universitario 12 de Octubre.

**Horario:** 9:30 h a 14:00 h

### INSCRIPCIÓN

ENVIAR A: raregenomics18@gmail.com

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

FECHA LIMITE DE INSCRIPCIÓN: 11 de diciembre de 2019 a las 12:00 h.

INSCRIPCIÓN: gratuita y limitada (hasta completar aforo).

### PROGRAMA:

#### SESIÓN I

Moderador:

<b>9:30 – 10:00</b>	<b>Registro</b>
<b>10:00 – 10:15</b>	<b>Bienvenida</b>
<b>10:15 – 10:45</b>	<b>Caso 1. El cribado neonatal: hacia la genética.</b> <i>Dra. Belén Pérez. Centro de Biología Molecular (Departamento de Biología Molecular).</i>
<b>10:45 – 11:15</b>	<b>Caso 2. Deciphering the role of Post-Translational modifications in Human Genetic Diseases.</b> <i>Perceval Vellosillo González. Investigador predoctoral. Departamento de Genética y Genómica. IIS-FJD.</i>
<b>11:15 – 11:45</b>	<b>Caso 3. Empleo paneles de genes candidatos como herramienta para la identificación de nuevos genes asociados a hipoacusia autosómica dominante.</b> <i>Dr. Matías Morin. Hospital Universitario Ramón y Cajal.</i>

## SESIÓN II

Moderador:

11:45 – 12:15	<b>Pausa para café</b>
12:15 – 12:45	<b>Caso 4. Caracterización genético-molecular y funcional de la mutación m.13514A&gt;G; MT-ND5 asociada a MELAS-like.</b> <i>Guillermo Amate. Investigador predoctoral RareGenomics-CM. Instituto de Investigación Hospital 12 de Octubre (i+12).</i>
12:45 – 13:15	<b>Caso 5. Reanálisis de exomas en discapacidad intelectual.</b> <i>María Palomares Bralo, Sixto García Miñaur, Marta Pacio, Fernando Santos Simarro, Mario Solís y Ángela del Pozo. INGEMM -Instituto de Genética Médica y Molecular.</i>
13:15 – 13:45	<b>Taller. Implicaciones entre diagnóstico genómico y las actividades de registro de pacientes con enfermedades mitocondriales y otros errores congénitos del metabolismo.</b> <i>Dr. Marcello Bellusci. S. Pediatría. Unidad de Enfermedades Metabólicas Hereditarias y Mitocondriales CSUR-MetabERN. Hospital Universitario 12 de Octubre.</i>
13:45 – 14:00	<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)

