

Programa provisional RA2020 –online. Versión 26/05/2020

Se indica el número de orden de la presentación oral en el libro de resúmenes de la Reunión Anual presencial.

Miércoles 1 de julio de 2020

- 9:30-10:30** **Inauguración y presentación general CIBERER**
- 10:45-12:00** **Sesión de resultados 1** – Sesión en sala única (3 presentaciones, 15 minutos + 5 minutos de preguntas)
- O1 **The involvement of complement and coagulation cascades in early severe preeclampsia revealed by maternal proteomics**
 - O3 **Loss of CLTRN function produces a neuropsychiatric disorder and a metabolic phenotype that mimics Hartnup disease**
 - O5 **Analysis of the structural and metabolic consequences of McArdle disease using the murine model**
- 12:15-13:30** **Sesión de resultados 2** – Sesión en sala única (3 presentaciones, 15 minutos + 5 minutos de preguntas)
- O6 **Mouse models for Retinitis Pigmentosa and Enhanced S-cone syndrome generated by CRISPR/Cas9 gene editing**
 - O7 **Efectos del entrenamiento y mecanismos de la degeneración cerebelosa en un modelo de enfermedad mitocondrial: el ratón Harlequin**
 - O8 **Deficiencia congénita de CAD (MIM #114010). Desarrollo de un modelo celular de la enfermedad para su uso en la identificación rápida de variantes patogénicas**
- 15:00-16:30** **Sesión de resultados 3** – Dos sesiones en paralelo (4 presentaciones, 15 minutos + 5 minutos de preguntas)
- Sala 1**
- O9 **Evaluación de las membranas asociadas a retículo endoplásmico y mitocondria (MAM) en la ataxia de Friedreich**
 - O10 **The Charcot-Marie-Tooth protein GDAP1 and inter-organelle membrane contact sites**
 - O11 **Neuropatía periférica en el Síndrome Cornelia de Lange**
 - O12 **Delineating the neurological phenotype in children with ECHS1 and HIBCH genetic defects**
- Sala 2**
- O13 **Haploinsuficiencia de la proteína FHR-5 del Complemento en 2 pacientes de Síndrome Hemolítico-Urémico y Glomerulonefritis Membranoproliferativa**
 - O14 **Biallelic variants in SVBP cause centrosome instability leading to complex hereditary spastic paraplegia**
 - O15 **Acquisition of sialic acid binding capacity by FHR-1 predispose to atypical Hemolytic Uremic Syndrome**
 - O16 **CIBERER Biobank: plataforma al servicio de la investigación biomédica en Enfermedades Raras**

Jueves 2 de julio de 2020

- 9:30-11:15 Sesión de resultados 4** – Dos sesiones en paralelo (5 presentaciones, 15 minutos + 5 minutos de preguntas)
- Sala 1**
- O17 **Estudio preclínico de la administración intracerebroventricular de TRIAC como potencial herramienta en el tratamiento del síndrome de Allan-Herndon-Dudley**
 - O18 **β 2-adrenergic receptor as new therapeutic target for clear cell Renal Carcinoma Cells from von Hippel-Lindau disease**
 - O19 **A drug repurposing strategy for the treatment of Charcot Marie Tooth disease**
 - O20 **Metformin and salicylate synergistically activate AMPK and prevent polyglutamine toxicity in *Caenorhabditis elegans***
 - O21 **Crystal structure of human PMM2 enzyme as a model to evaluate missense variants amenable to be rescued using pharmacological chaperones**
- Sala 2**
- O22 **Towards the lentiviral-mediated gene therapy for Glanzmann thrombasthenia**
 - O23 **Lentiviral-mediated Phenotypic Correction of CD34+ Cells from RPS-19-deficient Diamond-Blackfan Anemia Patients**
 - O24 **Cerebellar Astrocyte Transduction as Gene Therapy for Megalencephalic Leukoencephalopathy with Subcortical Cysts**
 - O25 **Reverse mosaicism is associated with improved outcomes in Fanconi anemia**
 - O26 **Cambiando el paradigma de investigación en enfermedades raras con modelos mecanísticos de pathways e inteligencia artificial**
- 11:30-13:30 Presentación nuevos grupos** – Sesión en sala única (4 presentaciones, 20 minutos + 5 minutos de preguntas)
- O33 **Biomarcadores epigenómicos en tumores de tiroides**
 - O34 **Líneas de investigación de la Unidad 767**
 - O35 **Modelos de pez cebra para el estudio funcional y desarrollo de terapias de enfermedades raras**
 - O36 **The EMT beyond cell migration: Snail in the control of bone length**

- 15:00-17:30** **Sesión de resultados 5** – Sesión en sala única (6 presentaciones, 15 minutos + 5 minutos de preguntas)
- O38 **Five new cases of syndromic intellectual disability due to KAT6A mutations: widening the molecular and clinical spectrum**
 - O39 **A DM1 family with interruptions associated with atypical symptoms and late onset but not with a milder phenotype**
 - O42 **Mutations in NDUFA8 as a novel cause of complex I deficiency**
 - O43 **Variante patogénica en KLHL11 en seis individuos de una familia con liquen plano, alteraciones ungueales y cáncer. ¿Una nueva entidad con un nuevo gen?**
 - O44 **La infiltración grasa en los muslos se asocia con bajo rendimiento muscular en pacientes con síndrome de Cushing en remisión. Resultados preliminares del grupo de trabajo: “Diagnóstico de alteraciones musculares en pacientes con ER endocrino-metabólicas”**
 - O41 **La relevancia funcional de los elementos reguladores de la expresión génica en las enfermedades raras**

Viernes 3 de julio de 2020

- 9:30-10:45** **Sesión de resultados 6** – Sesión en sala única (3 presentaciones, 15 minutos + 5 minutos de preguntas)
- O40 **Grupo de trabajo de Bioinformática: elaboración de recursos compartidos, metodologías de benchmarking y guías de buenas prácticas para el análisis de datos de NGS en diagnóstico clínico**
 - O46 **Systems biology and bioinformatics-based workflows applied to rare disease data**
 - O47 **Presente y futuro del programa CIBERER de enfermedades raras sin diagnóstico genético (ENoD)**
- 11:15-12:30** **Sesión de resultados 7** – Sesión en sala única (3 presentaciones, 15 minutos + 5 minutos de preguntas)
- O48 **Mosaic Finder: una herramienta para la detección y cuantificación de alelos muy poco frecuentes**
 - O49 **Búsqueda de nuevos genes candidatos en enfermedades genéticas por medio de un algoritmo basado en biología de redes**
 - O50 **scoreInvHap: Inversion genotyping to understand germline and common diseases**
- 12:30-13:00** **Despedida**

El acceso on-line a los pósteres se abrirá el **miércoles 1 de julio a las 11:00** tras la inauguración y la sesión general del CIBERER.