



UNIVERSITAT DE BARCELONA

Càtedra de Malalties Rares

JORNADA SOBRE LA RECERCA EN MALALTIES RARES

Aula Magna, Facultat de Biologia

Universitat de Barcelona (UB), Barcelona

09:30 –09:40 Benvinguda i Obertura

Albert Martinez, Vicedegà Acadèmic Facultat de Biologia

09:45 –10:00 Marisol Montolio del Olmo, *Department of Cell Biology, Physiology and Immunology: “Recerca a les Distrofies Musculars de Duchenne i Becker”*

10:00 –10:15 Gemma Marfany, *Departament de Genètica, Microbiologia i Estadística i CIBERER: “Malalties hereditàries de la retina: posant llum a la foscor”.*

10:15 –10:30 Susanna Balcells, *Departament de Genètica, Microbiologia i Estadística i CIBERER. “Causes genètiques de la fractura atípica de femur”*

10:30 –10:45 Eva Estebanez, *Department of Biochemistry and Molecular Biomedicine. “A hotspot for post-translational modifications on the Androgen Receptor dimer interface drives the rare Androgen Insensitivity Syndrome (AIS)”*

10:45 –11:00 Ferran Casals, *Departament de Genètica, Microbiologia i Estadística: “Genetic Mechanisms of Primary Immunodeficiencies”*

11:00 –11:15 Francesc X. Soriano, *Department of Cell Biology, Physiology and Immunology: “Modulació de la senyalització retrògrada mitocondrial com a tractament de la síndrome de Leigh”*

11:15 –11:30 Raquel Rabionet Janssen, *Departament de Genètica, Microbiologia i Estadística i CIBERER* “*Síndromes de Schaaf-Yang i TRAF7, trastorns ultra rars del neurodesenvolupament*”

11:30 –11:45 Roser Corominas, *Departament de Genètica, Microbiologia i Estadística i CIBERER*: “*Modelling brain alterations of 7q11.23 disorders*”

11:45 –12:00 Ofelia M. Martínez, *Department of Cell Biology, Physiology and Immunology*: “*La eliminación de WT1 durante la formación de la gónada temprana conduce a diferencias del desarrollo sexual en adultos*”

12:00- 12:30 Preguntes

12:30 Aperitiu