

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

**Día:** 26 de Febrero 2018

**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@quiron salud.es](mailto:jornadasIIS-FJD@quiron salud.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)**  
*Dr. 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  
*Santiago de la Riva.* Vicepresidente 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**      **Utilización de las iPSCs como modelo de enfermedad y aproximación a terapia**  
*Dr. 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**

**Dr. María Palomares Bralo.** Adjunta. Instituto de Genética Médica y Molecular (INGEMM), Hospital Universitario La Paz. FIBHULP.

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

**Dr. Belén Pérez.** Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares (CEDEM), Centro de Biología Molecular, Universidad Autónoma de Madrid. 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**

**Dr. Carmen Ayuso.** Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz, IIS-FJD.

**Dr. Miguel Angel Martín Casanueva.** Hospital 12 de Octubre-i+12

**Dr. Esther Gallardo Pérez.** Instituto de Investigación Sanitaria Hospital 12 de Octubre, i+12, UAM-CSIC.

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

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

**Dr. Belén Pérez.** CEDEM, UAM

**Dr. Santiago de la Riva.** 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)

