

Jornada sobre enfermedades raras neurológicas de la Comunidad de Madrid

Día: 12 de Febrero de 2019

Lugar: Aula Francisco Grande del Instituto de Investigación Sanitaria Fundación Jiménez Díaz (IIS-FJD)

Horario: 09:45 – 14:00

INSCRIPCIÓN

ENVIAR A: lucia.pereza@quironsalud.es

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

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

INSCRIPCIÓN: gratuita y limitada (hasta completar aforo).

PROGRAMA:

SESIÓN I

9:45 – 10:15	Registro
10:15 – 10:30	Bienvenida
10:30 – 11:00	Caso 1. Aplicación de nuevas tecnologías en el Dx molecular de la neurofibromatosis. <i>Dra. Yolanda Martín Santo Domingo. Hospital Ramón y Cajal-IRYCIS de Madrid.</i>
11:00 – 11:30	Caso 2. Identificación de CNVs en panel de genes con fines diagnósticos. <i>Ángela del Pozo, Virginia Rufo Rabadán, Sixto García Miñaur, Fernando Santos y María Palomares. Instituto de Genética Médica y Molecular. Hospital Universitario La Paz.</i>
11:30 – 12:00	Caso 3. Análisis genético de pacientes con sospecha de GLUT1DS: la importancia de la confirmación diagnóstica. <i>Obdulia Sánchez-Lijarcio. Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares. Centro de Biología Molecular. Universidad Autónoma de Madrid.</i>

SESIÓN II

12:00 – 12:30	Pausa para café
12:30 – 13:00	Caso 4. Utilidad de exoma-trío en el diagnóstico genético-molecular de una familia con sospecha de enfermedad mitocondrial. <i>Jorge Docampo Cordeiro. Investigador y Técnico Bioinformático de Apoyo a la Investigación i+12.</i>
13:00 – 13:30	Caso 5. Utilidad del estudio de la inactivación del cromosoma X: ¿Qué aporta en la clasificación de las variantes? <i>Berta Almoquera Castillo. Contrato Juan Rodés. Adjunto de Genética. Servicio de Genética y Genómica. Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz.</i>
13:30 – 13:45	Taller: Registro poblacional de Enfermedades Raras de la Comunidad de Madrid: SIERMA. <i>Felicitas Domínguez y Ana Clara Zoni. Servicio de Informes de Salud y Estudios. Dirección General de Salud Pública.</i>
13:45 – 14:00	Despedida y cierre

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)



UNIÓN EUROPEA
Fondos estructurales
Invertimos en su futuro



UNIÓN EUROPEA
Fondo Social Europeo
El Fondo Social Europeo invierte en tu futuro



Comunidad de Madrid



Comunidad de Madrid



Grupo Quirónsalud



Instituto de Investigación
Hospital Universitario La Paz

