

## Simposio sobre la Investigación del Genoma: Enfermedades Raras

**Día:** 29 de octubre de 2015 **Lugar:** Aula Magna - Fundación Jiménez Díaz **Hora:** 8:45 – 18:00 h

La mayoría de las enfermedades raras tienen un origen genético y muchas son causadas por mutaciones genómicas o exómicas.

El objetivo general del simposio es mostrar los últimos avances acontecidos en la caracterización molecular de las enfermedades raras utilizando las nuevas herramientas de estudio genómico.

HORA	TITULO	PONENTE
8:45-9:00	Registro	
9:00-9:30	Presentación	Dr. Jesús Fernandez Crespo Instituto de Salud Carlos III (ISCIII), Madrid Dr. Ivo Gut Centro Nacional de Análisis Genómico (CNAG-CRG), Barcelona Dra. Carmen Ayuso Instituto de Investigación Sanitaria (IIS-FJD), Madrid
9:30-10:10	Descubrimiento de genes en Glaucoma	Dr. Julio Escribano Universidad de Castilla La Mancha (UCLM), Albacete
10:10-10:50	Trastornos sensoriales (BBS-like): Enfoque de WES	Dra. Diana Valverde Universidad de Vigo, Vigo.
10:50-11:20	DESCANSO	DESCANSO
11:20-12:00	Enfermedad aórtica no sindrómica y secuenciación	Dra. Marina Gago Instituto de Investigación Sanitaria, Santiago de Compostela
12:00-12:40	Neuropatías motoras; nuevos genes y mecanismos	Dra. Carmen Espinos Centro de Investigación en Red de Enfermedades Raras (CIBERER), Valencia
12:40-13:20	Varias enfermedades raras	Dr. Milan Macek Universidad Charles, Praga
13:20-14:30	DESCANSO	DESCANSO
	<i>Bloque III: Moderadora</i>	Dra. Montserrat Baiget Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Barcelona
14:30-15:10	Disfunción de Complemento y enfermedad	Dra. Margarita Lopez Trascasa Hospital Universitario La Paz, Madrid
15:10-15:50	Familias con cáncer de mama hereditario y patrón de herencia recesiva	Dra. Ana Osorio Cabrero Centro Nacional de Investigaciones Oncológicas, Madrid
15:50-16:30	La integración de los recursos y el intercambio de datos para la investigación y el diagnóstico de enfermedades raras	Dr. Sergi Beltrán Centro Nacional de Análisis Genómico (CNAG-CRG), Barcelona
16:30-17:00	DESCANSO	DESCANSO
17:00-18:00	Conclusiones y cierre	