



INSCRIPCIÓN GRATUITA

# I JORNADA DE GENÉTICA

17 y 18 de Octubre 2023 (16.00-19.30)

## AVANCES EN EL DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO DE LAS ENFERMEDADES GENÉTICAS Y RARAS

### PRESENTACIÓN:

El objetivo de esta jornada es dar a conocer las técnicas actualizadas para el diagnóstico genético y genómico de las enfermedades genéticas, así como los ensayos funcionales y modelos utilizados en investigación para la confirmación de variantes patogénicas y la búsqueda de tratamientos para enfermedades raras en la Región de Murcia

### COORDINACIÓN:

**Dra. Isabel López Expósito.** Directora del Centro de Bioquímica y Genética Clínica del Servicio Murciano de Salud y Vicedecana del Ilustre Colegio Oficial de Biólogos Región de Murcia

**Dra. M<sup>a</sup> Luisa Cayuela Fuentes.** Investigadora del Instituto Murciano de Investigación Biosanitaria Pascual Parrilla y del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras

### ORGANIZACIÓN:

Ilustre Colegio Oficial De Biólogos Región Murcia (COBRM), Centro de Bioquímica y Genética Clínica (CBGC), Instituto Murciano de Investigación Biosanitaria Pascual Parrilla (IMIB)-Fundación para la Formación e Investigación Sanitaria (FFIS) Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER)

### DIRIGIDO A:

Profesionales del ámbito sanitario, investigadores y estudiantes de áreas de biociencias sanitarias y biomedicina y asociaciones de pacientes afectados por enfermedades raras.

**SEDE:** Biblioteca Regional de Murcia. Av. Juan Carlos I, 17, 30008 Murcia.

**PROGRAMA (provisional):**

**Martes, 17 de octubre:**

16.00: Inauguración. Apertura por parte de las autoridades

16.30-17.00: Movimiento asociativo. *D. Juan Carrión Tudela. Presidente de la Federación Española de Enfermedades Raras*

17.00-17.30: Atención clínica al paciente en la consulta especializada de Genética Médica. *Dra. Inés Hernando Acero. Jefa del Servicio de Genética del Hospital Universitario Central de Asturias (Oviedo)*

17.30-18.00: Abordaje del diagnóstico e investigación de las enfermedades genéticas en la Región de Murcia. *Dra. Isabel López Expósito. Directora del CBGC*

18.00-18.30: pausa-café

18.30-19.00: Programa de Cribado Neonatal en la Región de Murcia. Diagnóstico de enfermedades metabólicas. *Dña. Inmaculada Gonzalez Gallego. Responsable del Laboratorio de Metabopatías del CBGC*

19.00h-19.30: Diagnóstico de anomalías cromosómicas: cariotipo y array. *D. Juan Antonio Bafalliu Vidal. Responsable del laboratorio de Citogenética del CBGC*

**Miércoles, 18 de octubre:**

16.00-16.30: Diagnóstico genético molecular. Enfermedades de impronta. *Dra. M<sup>a</sup> Carmen Martinez Romero Facultativo del Laboratorio de Genética Molecular del CBGC*

16.30-17.00: Diagnóstico genómico. Tecnologías de secuenciación masiva. Clasificación e interpretación de variantes genéticas. *Dr. Pablo Carbonell Meseguer /Dra. Liliana Galbis Martinez. Facultativos del Laboratorio de Genética Molecular del CBGC.*

17.00h-17:30h: Reposicionamiento de medicamentos y desarrollo de terapias avanzadas para enfermedades raras. *Dra .M<sup>a</sup> Luisa Cayuela Fuentes/Dra. Francisca Alcaraz Pérez (IMIB-CIBERER)*

17:30h-18:30: *NETWORKING* Asociaciones de pacientes/ clínicos/ investigadores. Café

18.30h-19.00h: Ensayos funcionales para la identificación de nuevos genes o de variantes patogénicas en enfermedades raras. *Dr. Víctor Mulero Méndez/Dra. Diana García Moreno (UMU-IMIB-CIBERER).*

19.00h-19.40h: Mesa redonda: "Unidos en la búsqueda de un futuro mejor"

19.40 h. Clausura

**SOLICITADO ACREDITACIÓN** Formación Continuada de las Profesiones Sanitarias de la Región de Murcia.