



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:

### Martes, 17 de octubre:

16.00: Inauguración. Dra. Dña. **Isabel Ayala Viguera**s, Directora Gerente del SMS. D. **David Hernández Mateo**, Decano del Ilustre Colegio Oficial de Biólogos de la RM. Dra. Dña. **Ana Vanesa Valero Garcia**, Vicerrectora de Formación Continua de la UMU. Dr. D. **Pablo Ramírez Romero**, Director del IMIB "Pascual Parrilla".

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

17.00-17.40: 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)*

17.40-18.00: 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 Metabolopatías 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 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*

16.30-17.00: Diagnóstico genético de las enfermedades de impronta. **Dra. M<sup>a</sup> Carmen Martinez Romero**. *Facultativo del Laboratorio de Genética Molecular del CBGC*

17.00h-17:30h: Ensayos funcionales para la identificación de nuevos genes o de variantes patogénicas en enfermedades raras. **Dr. Victor Mulero Méndez/Dra. Diana García Moreno (UMU-IMIB-CIBERER)**.

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

18.30h-19.00h: 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)**

19.00h-19.40h: Mesa redonda **"Unidos en la búsqueda de un futuro mejor"**. D. Casimiro Jiménez Guillén, Dr. Victor Mulero Méndez, Dña. Elena Mantilla Ruiz, Dra. Inés Hernando Acero, Dra. Isabel López Expósito. Modera: Dra. M<sup>a</sup> Luisa Cayuela Fuentes.

19.40 h. Clausura. **Dra. Dña. Eulalia Clemente Espinosa**, decana de la Facultad de Biología de la UMU

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