

Inscripción

La inscripción es GRATUITA, pero debido a cuestiones de aforo ES NECESARIO INSCRIBIRSE antes del 26 de abril AFORO LIMITADO A 250 PERSONAS (70 plazas reservadas a miembros Ciberer acreditados)

INSCRIPCIÓN:

Mail a genmed.hulp@salud.madrid.org

(indicando nombre completo - apellidos y nombre - , centro de trabajo, e-mail, teléfono de contacto y número de unidad Ciberer si procede)

Directores

Dr. Pablo Lapunzina (INGEMM - Hospital Universitario La Paz)

Dr. Julián Nevado (INGEMM - Hospital Universitario La Paz)

Con la colaboración de



Agradecimientos



5ª Jornada

DNA DAY CIBERER WORKSHOP



28 de abril de 2014



Auditorio "Prof. Ortiz Vázquez" - Planta Baja. Hospital General Hospital Universitario La Paz - Madrid

Organiza:

Hospital Universitario La Paz a través del Instituto de Genética Médica y Molecular (INGEMM) con el apoyo de la Asociación Española de Genética Humana (AEGH) y Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER)

Programa 28 Abril 2013 - (Auditorio "Prof. Ortiz Vázquez" - Hospital General)

- 9:30 Entrega de Documentación
- 10:15 Palabras de bienvenida
Autoridades del HULP, CIBERER-ISCIII y AEGH

SESIÓN I. Bioinformática en Genética Humana

Moderador: Dr. Víctor Martínez González

- 10:30 **Bioinformática en el INGEMM: proyectos Endoscreen y Dravet.**
Dra. Ángela del Pozo
- 11:00 **Exome Server variante Español.**
Dr. Joaquín Dopazo
- 11:30 **PhenUMA.**
Dr. Juan Antonio García Ranea
- 12:00 **Nuevos paradigmas para extraer datos masivos usando cloud computing y bases de datos de grafos.**
Dr. Eduardo Pareja
- 12:30 **El Proyecto SPANEX del CIBERER.**
Dr. Miguel Ángel Moreno

COMIDA

13:00

SESIÓN II. Conferencia Invitada

- 14:00 **El ADN y sus amigos.**
Dr. Francesc Palau

SESIÓN III. Investigación en enfermedades raras de Base Genética

Moderador: Dra. Sara Benito

- 14:45 **Síndrome de Wolf-Hirschhorn.**
Drs. Julián Nevado y Cesar Cobaleda
- 15:15 **Síndrome de Dravet. Experiencia de 3 años de estudios genéticos.**
Dra. Eva Barroso
- 15:45 **Síndrome de Ellis van Creveld.**
Dr. Juan Antonio Caparros
- 16:15 **Enfermedades OXPHOS: aproximación genético-molecular.**
Dr. Miguel Ángel Martín Casanueva

SESIÓN IV. Conferencia de Clausura

- 16:45 **La importancia de los conceptos dimorfológicos en la correlación genotipo-fenotipo de los resultados moleculares.**
Dra. María Luisa Martínez-Frías
- 17:30 Cierre de la Jornada

