

## Inscripción

La inscripción es **GRATUITA**, pero **NECESARIA** por cuestiones de aforo. Enviar mail a:

[eventos@ciberer.es](mailto:eventos@ciberer.es)

(indicando nombre-apellidos, centro de trabajo, e-mail y teléfono de contacto)

Otras dudas o consultas: 672 495 444

## Lugar del Evento



**Centro Esther Koplowitz (CEK)**  
Frente a la puerta principal  
del Hospital Clínico de Barcelona

## Comité Organizador

*Antonia Ribes.* Hospital Clínic. CIBERER  
*Belén Pérez.* Centro de Diagnostico de Enfermedades Moleculares. Universidad Autónoma de Madrid. CIBERER



# Jornada sobre *Aplicación de la secuenciación masiva al diagnóstico de enfermedades genéticas hereditarias*

**17 de diciembre de 2013**

**En el Auditorio ESTEVE del Centro Esther Koplowitz (CEK)  
C/ Roselló nº 149, Barcelona**



# PROGRAMA

9:50-10:00

## **Bienvenida y presentación de la Jornada**

**Dra. Antonia Ribes**, Sección de Errores Congénitos del Metabolismo, Servicio de Bioquímica y Genética Molecular. Hospital Clínico de Barcelona. U737 CIBERER.

10:00-10:45

## **Aspectos básicos de la secuenciación masiva: de la investigación al diagnóstico.**

**Dr. Sergi Beltrán**, Análisis Bioinformático. Centro Nacional de Análisis Genómico (CNAG)

10:45 - 11:15

## **Aplicación de la secuenciación masiva al diagnóstico de enfermedades metabólicas hereditarias: paneles de genes versus secuenciación del exoma completo.**

**Dra. Belén Pérez**, Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares, Centro de Biología Molecular. Universidad Autónoma de Madrid. U746 CIBERER

11:15-11:45

## **De la neurogenética a la neurogenómica: nuestra experiencia con ultrasecuenciación en enfermedades neurológicas.**

**Dra. María Jesús Sobrido**, Fundación Pública Galega de Medicina Xenómica- SERGAS Instituto de Investigaciones Sanitarias de Santiago. Hospital Clínico Universitario de Compostela. U711 CIBERER

11:45 – 13: 00

## **Programa de “Genes en Enfermedades Raras No Diagnosticadas” de CIBERER: Resultados de los grupos del Programa de Enfermedades Metabólicas Hereditarias (15minutos por grupo)**

**U759.- Dra. Agatha Schluter:** Secuenciación del exoma de un trío con leucodistrofia indeterminada

**U703.- Dr. Rafa Artuch:** Resultados del estudio de 1 familia con defecto de aminoácidos ramificados y de una familia con defecto de coenzima Q10 asociado a ataxia.

**U720.- Dra. Susana Balcells:** En busca del gen responsable del síndrome de Opitz C

**U743.- Dra. Virginia Nunes:** Secuenciación del exoma de una familia con posible LPI

**U737.- Dr. Frederic Tort:** Resultado del estudio de pacientes con aciduria 3-metilglutaconica y de 1 paciente con CDG.

**Por la tarde habrá una Reunión del Programa de Investigación de Medicina Metabólica Hereditaria**

(sólo para los jefes de grupo del programa)

