



## II JORNADA DE GENÉTICA

29 y 30 de abril 2025 (16.00h-19.30h)

### AVANCES EN EL DIAGNÓSTICO GENÉTICO 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), Facultad de Biología de la Universidad de Murcia (UMU)

#### 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:** Pabellón Docente Virgen de la Arrixaca (PUVA)

#### PROGRAMA:



### Martes, 29 de abril

16.00-16.45: **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. Dña **Fuensanta Martínez Lozano**, directora de la Fundación para la Formación e Investigación Sanitaria, Instituto Murciano de Investigación Biosanitaria Pascual Parrilla. Dra. Dña. **Alicia Rubio Bañón**, vicerrectora de Estudiantes y Empleo de la UMU. D. **Jesús Cañavate Gea**, director general de Planificación, Farmacia e Investigación Sanitaria. **D. Juan Carrión Tudela**, presidente de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER).

16.45-17.15: **Cribado neonatal genómico.** **Dra. M. Jesús Juan Fita**. Facultativo del Laboratorio de Genética Bioquímica del CBGC

17.15-18.00: **Del cariotipo convencional al mapeo óptico genómico para el diagnóstico de anomalías cromosómicas.** **Dra. Beatriz Martínez Delgado**. Investigadora Científica del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER) del Instituto de Salud Calos III. Responsable del Laboratorio de Diagnóstico Genético

17.00-18.30: Pausa-café

18.30-19.00: **Clasificación e interpretación de variantes y asesoramiento genéticos en estudios genómicos.** **Dra. M<sup>a</sup> Carmen Martínez Romero**. Facultativo del Laboratorio de Genética Molecular del CBGC. Investigadora del IMIB- CIBERER. Profesora asociada de la UCAM

19.00h-19.30: **Diagnóstico genético mediante secuenciación de tercera generación.** **Dr. Ginés Luengo Gil**. Investigador principal del grupo Patología Molecular y Farmocogenética del IMIB. Servicio de Anatomía Patológica del Hospital General Santa Lucía. Profesor asociado de la UCAM

### Miércoles, 30 de abril

16.00-16.45: **Validación funcional en el diagnóstico de enfermedades raras (Rare Function).** **Dr. Francesc Palau**. Investigador Distinguido, Laboratorio de Neurogenética y Medicina Molecular, Hospital e Institut de Recerca Sant Joan de Déu, y CIBERER, Barcelona

16.45-17.30: **Caracterización estructural y funcional de proteínas: clasificación de las variantes genéticas de significado incierto (VUS) y desarrollo de dianas terapéuticas.** **Dr. Santiago Ramón-Maiqués**. Científico Titular del CSIC. Investigador del CIBERER y del Instituto de Biomedicina de Valencia - CSIC

17:30h-18:00h: Pausa-Café

18:00h-18:45: **De los genes a los medicamentos.** Dra. Francisca Alcaraz Pérez (Investigadora del Grupo Telomerasa, Cáncer y Envejecimiento. IMIB Pascual Parrilla/FFIS-CIBERER). Diana García Moreno (Investigadora del Grupo Inmunidad, Inflamación y Cáncer. IMIB Pascual Parrilla/FFIS-CIBERER).

18.45h-19h: **Testimonio.** **M<sup>a</sup> Paz Bustos**. Asociación Princesa Gabriela (Algeciras)

19h-19.45h: **Mesa redonda “A mi hijo/a le han diagnosticado una enfermedad rara ¿y ahora qué?”.** **D. Casimiro Jiménez Guillén, Dr. Víctor Mulero Méndez, M<sup>a</sup> Paz Bustos, Joaquín Palomar,** responsable del Sistema de Información sobre Enfermedades Raras de la Región de Murcia (SIER) **M<sup>a</sup> Ángeles Díaz Lozano** (presidenta de la Asociación Nacional del Síndrome de Ehlers Danlos, Hiperlaxitud y colagenopatias (ANSEDH) y vicepresidenta D´Genes.) **Dra. Isabel López Expósito.**

Modera: **Dra. M<sup>a</sup> Luisa Cayuela Fuentes.**

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

**INSCRIPCIÓN GRATUITA.**

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