

# PONENTES

Ángel Carracedo Fundación Pública Galega de Medicina Xenómica. Universidad de Santiago. Santiago de Compostela, España

Juan Carrión Federación Española de Enfermedades Raras

Patrick Deegan. Lysosomal Disease Unit. Addenbrooke Hospital. Cambridge, Reino Unido

Eli L. Diamond Neurology. Memorial Sloan Kettering Cancer Center. Nueva York, EEUU.

Cristina Eller-Vainicher Fondazione IRCCS Cà Granda Ospedale Maggiore Policlinico Milano

José Luis Fernández Luna Unidad de Genética. HUMV. Santander, España

Melissa M. Formosa Department of Applied Biomedical Science, Faculty of Health Sciences, University of Malta, Msida, Malta

Mónica García Castro Unidad de Genética. HUMV. Santander, España

Jorge Francisco Gómez Cerezo Medicina Interna. Hospital Infanta Sofía, Madrid

Juan González Medicina Interna. Hospital U Son Llätzer. Palma de Mallorca, España

David Karasik Faculty of Medicine, Bar-Ilan University, Safed, Israel.

Pablo Lapunzina Instituto de Genética Médica y Molecular, Hospital U La Paz, Director CIBERER. Madrid, España

José M. Millán. Biomedicina Molecular, Celular y Genómica. Hospital U La Fe. Valencia, España

María Piedra Endocrinología. HUMV. Santander, España

Javier Riancho Neurología. Hospital Sierrallana, Univ Cantabria, IDIVAL. Torrelavega, España

Antoni Riera-Mestre Unidad de HHT y otras Enfermedades Minoritarias Vasculares. Servicio de Medicina Interna. Hospital Universitari de Bellvitge - IDIBELL. Universitat de Barcelona

Clara I. Rodríguez Laboratorio de Células Madre y Terapia Celular. IIS Biocruces Bizkaia. Bilbao. Spain

Luca Sangiorgi Malattie Rare Scheletriche. Instituto Ortopedico Rizzoli.ERN BOND. Bolonia, Italia

Rachel Thompson Lochmüller Lab, CHEO Research Institute, Univ Ottawa. Ottawa, Canadá

Miguel A. Torralba Medicina Interna, Unidad de Enfermedades Minoritarias. Hospital U Lozano Blesa. Zaragoza, España

Carola Zilikens Internal Medicine. Erasmus Medical Center. Rotterdam, Países Bajos



Fechas: 08-17 mayo 2023 (14 horas)

Horario: Lunes a jueves

Lugar: virtual (Plataforma de Zoom)

[Inscripción pinchando aquí](#)

## COORDINADOR

**José A. Riancho Moral**

Medicina Interna, Unidad de Enfermedades Raras. HUMV, Univ Cantabria, IDIVAL. Santander, España

## OBJETIVOS

Este módulo repasará la situación actual de las enfermedades raras de base genética desde perspectivas múltiples, contando con las visiones de los investigadores, de los clínicos y de los pacientes. Así, se revisarán algunos de los métodos de análisis y validación funcional de las variantes genéticas. Dada la amplitud y diversidad de las enfermedades raras, se repasarán los avances en el diagnóstico y el tratamiento de algunas de ellas, como ejemplos para un abordaje personalizado que resulte en una mejoría de la calidad de vida y el pronóstico de los pacientes. Asimismo, se revisarán algunas de las estrategias organizativas a nivel nacional y europeo encaminadas a mejorar el diagnóstico de estas enfermedades. Por eso, el contenido puede resultar de interés para los diversos profesionales implicados en el campo de las enfermedades raras.

Con el patrocinio de:



Fundación  
Caja Cantabria



# IDIVAL Precision Medicine FORUM

## ENFERMEDADES RARAS EN ADULTOS

08-17 mayo Retransmisión virtual



[www.idival.org](http://www.idival.org)



Con el aval de:



# PROGRAMA

## Sesión I. Lunes 08 de mayo

16:00 horas Introducción

José A. Riancho

16:10 horas Estudio de las alteraciones cromosómicas estructurales

Mónica García Castro

16:40 horas Terapia génica: tipos y perspectivas

José M. Millán

17:20 horas Gaucher Disease in the Era of Precision Medicine

Patrick Deegan

## Sesión II. Martes 09 de mayo

16:00 horas Mecanismos de patogenicidad de las mutaciones y validación in vitro

José L. Fernández Luna

16:40 horas ERN BOND and the European Reference Network

Luca Sangiorgi

17:20 horas Medicina interna y enfermedades raras

Jorge Francisco Gómez Cerezo

## Sesión III. Miércoles 10 de mayo

16:00 horas Amiloidosis: del diagnóstico preciso al tratamiento personalizado

Juan González

16:40 horas Genética y personalización del tratamiento en ELA

Javier Riancho

17:20 horas Atypical fractures at the crossroad between genetics and pharmacogenetics

Carola Zilikens

## Sesión IV. Jueves 11 de mayo

16:00 horas CIBERER: estructura cooperativa de investigación

Pablo Lapunzina

16:40 horas Zebrafish and other experimental models to explore the functional relevance of allelic variants

David Karasik

17:20 horas Osteogenesis imperfecta and early-onset osteoporosis

Melissa M. Formosa

## Sesión V. Lunes 15 de mayo

16:00 horas IMPACT y estrategia de Medicina Personalizada

Ángel Carracedo

16:40 horas HHT: fenotipos, genotipos y personalización del tratamiento

Antoni Riera-Mestre

17:20 horas Efficient use of published data to target therapy of muscle diseases

Rachel Thompson

## Sesión VI. Martes 16 de mayo

16:00 horas Fabry: Personalización del tratamiento según características clínicas y genéticas

Miguel A. Torralba

16:40 horas Diagnosis and management of persistent hypophosphatemia

Cristina Eller-Vainicher

17:20 horas FEDER- Qué esperan los pacientes

Juan Carrión

## Sesión VII. Miércoles 17 de mayo

16:00 horas Terapia celular en osteogénesis imperfecta

Clara I. Rodríguez

16:40 horas Somatic mutations: the case of the histiocytosis

Eli L. Diamond

17:20 horas Neoplasia endocrina múltiple: importancia del seguimiento personalizado

María Piedra

18:00 horas Perspectivas y conclusiones

José A. Riancho



/IDIVALInstitutoDeInvestigación



@IDIVALdecilla

[www.idival.org](http://www.idival.org)