

## VI REUNIÓN ANUAL DEL ÁREA DE GENÉTICA Y GENÓMICA DEL IIS-FJD

**Nos complace invitarles a la sesión del Área de GENÉTICA Y GENÓMICA del IIS-FJD, que se celebrará el día 8 de octubre del 2024 en el Aula Severo Ochoa.**

### **PROGRAMA Y PRESENTACIONES:**

**10:00–10:20: Presentación de la jornada por Dirección Científica y Presentación del área y moderación**

**Dra. Carmen Ayuso García, Directora Científica del IIS-FJD**

**10:20-10:30: Presentación de la Unidad de Innovación.**

**Dña. Isabel Orbis Ramirez**

**10:30–10:45:**

**Título: “Enfermedades neurogenéticas por mutaciones dinámicas: nuevas aproximaciones a su diagnóstico genético”**

**Ponente: Dra. Almudena Avila Fernández**

**Grupo: Genética y Genómica de Enfermedades Raras y Complejas**

**10:45–11:00:**

**Título: “Integración de datos clínicos y genómicos para el estudio y manejo de pacientes con enfermedades raras”**

**Ponente: Dr. Pablo Mínguez Paniagua**

**Grupo: Genética y Genómica de Enfermedades Raras y Complejas**

**11:00–11:15:**

**Título: “Secuenciación por nanoporos. Aplicaciones al estudio molecular”**

**Ponente: Dña. Cristina Rodilla Hernández**

**Grupo: Genética y Genómica de Enfermedades Raras y Complejas**

**11:15–11:30**

**Título: “Papel del receptor de hormonas tiroideas THRB en una nueva forma de distrofia macular ”**

**Ponente: Dña. Lidia Fernández-Caballero Palomeque**

**Grupo: Genética y Genómica de Enfermedades Raras y Complejas**

**11:30: DISCUSIÓN Y PREGUNTAS.**