

CIBERER DNA DAY 2020

Oftalmogenética: del paciente a la terapia génica

Lunes, 13 de abril de 2020, 9:15-14:30

Lugar: Hospital Universitario La Paz – Aula Ortiz Vázquez

Asistencia gratuita previa inscripción

9:00-9:15 **Registro**

9:15-9:30 **Bienvenida**

Representante del Hospital La Paz

Dr. Pablo Lapunzina. Director Científico del CIBERER, INGEMM, HULP-IdiPAZ.

Dra. Susana Noval. Coordinadora UMOG. Jefa de sección de Oftalmología Infantil del HULP.

Dra. Elena Vallespín. Coordinadora UMOG. INGEMM, HULP-IdiPAZ, CIBERER.

Sesión 1: Algoritmos diagnósticos

Moderan: Pablo Lapunzina (CIBERER, INGEMM, HULP-IdiPAZ) y Felix Armadá (Oftalmología HULP)

9:30-10:00 **Patología ocular con base genética: equipos multidisciplinares.** Dra. Susana Noval, UMOG, Oftalmología HULP.

10:00-10:30 **Diagnóstico oftalmológico.** Dra. María Nieves, UMOG, Oftalmología, HULP.

10:30-11:00 **Diagnóstico genético.** Dra. Elena Vallespín, UMOG, INGEMM, HULP-IdiPAZ, CIBERER.

11:00-11:20 **Proyecto CMAG: gestión de datos genómicos en hospitales.** CMAG.

11:20-11:40 **La voz de las asociaciones de pacientes.** Asociación AMIRES.

11:40-12:15 **Café y discusión interactiva**

Sesión 2: Casos clínicos y terapia génica

Moderan: Sixto García-Miñaur (INGEMM, HULP-IdiPAZ, CIBERER) y Marta Naranjo (Neurofisiología Clínica, HULP)

12:15-12:40 **Cataratas congénitas.** Dra. Celia Fernández, UMOG, Oftalmología, HULP.

12:40-13:05 **Distrofias hereditarias de retina.** Dra. Almudena Ávila. Servicio de Genética de la Fundación Jiménez Díaz, CIBERER.

13:05-13:30 **Malformaciones oculares en discapacidad intelectual síndromica.** Dra. María Palomares, INGEMM, HULP-IdiPAZ, CIBERER.

13:30-14:00 **Terapia génica con AAV para el gen RPE65: ensayo clínico y resultados.** Novartis.

14:00-14:30 **La terapia génica en el ámbito hospitalario.** Felix Armadá, Oftalmología, HULP.

14:30 **Fin de la jornada**