



III JORNADAS DE GENÉTICA

21 y 22 de abril 2026 (16.00h-19.45h)

AVANCES EN EL DIAGNÓSTICO GENÉTICO Y TRATAMIENTO DE LAS ENFERMEDADES GENÉTICAS Y RARAS

PROGRAMA

Martes, 21 de abril

16.00-16.15: **Inauguración oficial.** D. Juan José Pedreño, consejero de Salud de la Región de Murcia. D. Juan Carrión Tudela, presidente de FEDER. Dña. Isabel López Expósito, directora del CBGC

16.15-17.00: **La importancia de la valoración clínica para el diagnóstico.** Dra. Marta Domínguez Jiménez. Sección de Genética Médica del Servicio de Pediatría. Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca.

17.00-17.45: **Estudio del exoma completo. Experiencia en el Centro de Bioquímica y Genética Clínica (CBGC)** Dr. Manuel José Bernal Quirós. Facultativo del Laboratorio de Genética Molecular y Genómica del CBGC del SMS.

17.45-18.15: Pausa-café

18.15-19.00: **Secuenciación de Lecturas Largas: Avances en el Diagnóstico Genético de Enfermedades Raras.** Dra. Belén de la Morena Barrio. CIBERER. UMU/IMIB Pascual Parrilla. Longseq Applications.

19.00h-19.45: **Estrategia de genómica funcional para la mejora del diagnóstico de enfermedades raras.** Dra. Belén Pérez. Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares (CEDEM). Centro de Biología Molecular IdiPAZ. CIBERER



Miércoles, 22 de abril

16.00-16.45: **Cuando se rompen los dominios del DNA: Arquitectura genómica y su impacto en las enfermedades raras del desarrollo.** Dr. Eduardo Calpena Corpas. Biomedicina Molecular, Celular y Genómica, Unidad CIBERER, Instituto de Investigación Sanitaria La Fe, Valencia

16.45-17.30: **El papel de las agencias reguladoras en el desarrollo y acceso a terapias en enfermedades raras; medicamentos huérfanos, acceso fuera de ensayo y reposicionamiento.** Dra. Milena Peraita Ezcurra. Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios (AEMPS)

17:30h-18:00h: *Pausa-Café*

18:00h-18:45: **Cebra Única: Impulso al reposicionamiento de fármacos y su impacto en ensayos clínicos. Caso de éxito en Anemia de Diamond-Blackfan.** Dr. Víctor Mulero. Catedrático de Biología Celular. UMU/IMIB Pascual Parrilla/CIBERER

18.45h-19h: **Testimonio.** Dña. Natí Tomás Tévar. Pasitos de Nora/ Asoc.Española de Tango 2

19h-19.45h: **Mesa redonda. ¿Qué puedes hacer tú por la investigación?** Dña. Fiona Estallo (legado solidario), D. Juan Diego González Aragón (Rotary Club Murcia Norte). Dña. Natí Tomás Tévar (Asociación Tango 2). Dña. Fuensanta Martínez (Directora de la FFIS), Dña. Ana Jose Carrión (Directora del CEP Virgen Nuestra señora de la Asunción de Jumilla). Modera: Dra. María Luisa Cayuela Fuentes, investigadora del IMIB/FFIS Pascual Parrilla-CIBERER. Grupo Telomerasa

19.45h. **Clausura.** Dr. D. Francisco Antonio Guardiola Abellán, decano de la Facultad de Biología de la Universidad de Murcia.

SEDE: Salón de Actos Hospital G. U. Morales Meseguer. Avda. Marqués de los Vélez, s/n, 30008, Murcia.

INSCRIPCIÓN GRATUITA