

ciberer

Centro de Investigación Biomédica en Red

Enfermedades Raras

PROGRAMA DETALLADO DE LA XIV REUNIÓN ANUAL CIBERER

29 de junio a 1 de julio de 2021



Martes 29 de junio de 2021 – Sesión de mañana

Sesión cerrada de acceso exclusivo a inscritos

9:30 10:45 Inauguración y presentación general CIBERER

Raquel Yotti	Directora del Instituto de Salud Carlos III
Juan Carrión	Presidente de FEDER
Manuel Rego	Presidente de ASEM y del CAP del CIBERER
Pablo Lapunzina	Director Científico CIBERER

10:45 12:15 Sesión de resultados 1: Bases moleculares de la enfermedad

Modera: Eduardo Ruiz Pesini

O16 - A mechanistic approach: Finding new therapeutic targets using Machine Learning modelization of Retinosis Pigmentaria.

U715 Marina Esteban-Medina

O02 - Heterogeneidad molecular e implicaciones clínicas de la deficiencia de FXI: una enfermedad rara como modelo de nuevas terapias antitrombóticas.

U765 María Eugenia de la Morena Barrio

O03 - Germline and mosaic variants in PRKACA and PRKACB cause a multiple congenital malformation syndrome.

U760 Ana Rivera Barahona

O04 - Understanding MAGEL2 truncating mutations associated with Schaaf-Yang syndrome: biomarkers and in vitro models.

U720 Laura Castilla Vallmanya

12:15 12:30 Descanso

12:30 14:00 Sesión de resultados 2: Bases moleculares de la enfermedad

Modera: Manuel Palacín

O05 - Relevance of thrombin in the activation of the fluid contact phase in patients with Hereditary Angioedema carrying the F12 p.Thr309Lys variant.

U754 Alberto López Lera

006 - Relación de GDF15 y la dieta con el CIR y el remodelado cardiovascular asociado.

U722 Francesc Josep García García

007 - Functional involvement of actin-binding Gelsolin on mitochondrial OXPHOS dysfunction.

U723 María Illescas García

008 - Desarrollo terapéutico para PMM2-CDG mediante Biología Computacional.

U746 Diana Gallego Martínez

Martes 29 de junio de 2021 – Sesión de tarde
Sesión cerrada de acceso exclusivo a inscritos

Tiempo para visualizar las presentaciones cortas pregrabadas a demanda
Ver listado en Anexo

Miércoles 30 de junio de 2021 – Sesión de mañana

Sesión cerrada de acceso exclusivo a inscritos

9:30	11:00	<p>Sesión de resultados 3: Nuevos diagnósticos, terapias y herramientas de investigación</p> <p>Modera: Lidia González Quereda</p> <hr/> <p>O09 - Preclinical pharmacological studies in Lafora Disease: in vivo and ex vivo evaluation for glutamatergic and neuroinflammatory modulation.</p> <p>U742 Belén Mollá Moliner</p> <hr/> <p>O10 - Relevancia clínica del mosaicismo post-cigótico en el Síndrome de Cornelia de Lange.</p> <p>GCV02 Ana Latorre Pellicer</p> <hr/> <p>O11 - Translational Diagnostics Program, an innovative hospital approach to genetic diagnosis of rare diseases.</p> <p>U732 Francesc Palau Martínez</p> <hr/> <p>O12 - El hipocrecimiento segmentario se asocia a anomalías vasculares.</p> <p>U753 Víctor Martínez-Glez</p>
11:00	11:15	Descanso
11:15	12:45	<p>Sesión de resultados 4: Nuevos diagnósticos, terapias y herramientas de investigación</p> <p>Modera: Eduardo Gallardo</p> <hr/> <p>O13 - Incremento en el diagnóstico de enfermedades genéticas mediante la implementación de una pipeline bioinformática a medida.</p> <p>U704 Raquel Romero</p> <hr/> <p>O14 - Diagnosis of genetic white matter disorders by singleton whole-exome and whole-genome sequencing using interactome-driven prioritization.</p> <p>U759 Agustí Rodríguez-Palmero Seuma</p> <hr/> <p>O15 - GENERATION OF CAR T-CELLS FOR THE TREATMENT OF SQUAMOUS CELL CARCINOMAS IN FANCONI ANEMIA PATIENTS.</p> <p>U710 Andrea López Arranz</p>

O01 - High diagnostic yield of multi-omics in prenatally detected congenital heart defects.

U735 Carlos Ruiz Arenas

Miércoles 30 de junio de 2021 – Sesión de tarde
Sesión cerrada de acceso exclusivo a inscritos

Tiempo para visualizar las presentaciones cortas pregrabadas a demanda
Ver listado en Anexo

Jueves 1 de julio de 2021 – Sesión de mañana

Sesión abierta a inscritos y público externo

10:00	12:00	Mesa redonda: Retos y futuro de la investigación en Enfermedades Raras Modera: Isabel Varela-Nieto, Jefa de Grupo CIBERER - CSIC Belén Pérez Jefa de Grupo CIBERER - UAM Josep Torrent Presidente de SAB CIBERER Ion Arocena Director General de ASEBIO María Cavaller Patient Engagement Manager de EURORDIS Pablo Lapunzina Director Científico CIBERER
12:00	12:15	Premios a mejor ponencia y a mejor presentación corta pregrabada Entregan los premios: Isabel Varela-Nieto y Pablo Lapunzina
12:15	12:30	Cierre a cargo del Director Científico del CIBERER

Anexo - Listado Videos Pregrabados **(por orden de Unidad CIBERER)**

GCV20 - Transferrin isoforms, old but new biomarkers in Hereditary Fructose Intolerance.

Presentado por Ainara Cano San José

U701 - Most of mitochondrial dGTP is tightly bound to respiratory chain complex I through NDUFA10.

Presentado por Yolanda Cámara Navarro

U701 - Dysfunctional mitochondrial translation and combined oxidative phosphorylation deficiency in a mouse model of the hepatoencephalopathy due to mutations in GFM1.

Presentado por Miguel Molina Berenguer

U702 - Análisis de los patrones de metilación del ADN en genoma completo en la enfermedad de Hirschsprung: descifrando el epigenoma del desarrollo del Sistema Nervioso Entérico.

Presentado por Leticia Villalba Benito

U702 - Desarrollo de una estrategia de análisis de datos de secuenciación de genoma completo para la priorización de variantes en nuevos genes de enfermedad en distrofias hereditarias de retina.

Presentado por María González del Pozo

U703 - La inhibición alelo-específica por CRISPR/Cas9 de una mutación dominante negativa en COL6A1 restaura la matriz extracelular de colágeno VI de los fibroblastos derivados de pacientes.

Presentado por Arístides López-Márquez

U704 - Algoritmos basados en ontologías fenotípicas y secuenciación masiva aumentan el rendimiento diagnóstico en enfermedades retinianas sindrómicas.

Presentado por Irene Perea-Romero

U706 - Generación de líneas celulares como modelos para seleccionar tratamientos en feocromocitoma y paraganglioma metastásico.

Presentado por Alberto Díaz Talavera

U707 - The endothelial landscape and its tumor development role in von Hippel-Lindau disease.

Presentado por Virginia Albiñana

U707 - SARS-CoV-2 Infection in Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia Patients Suggests Less Clinical Impact Than in the General Population.

Presentado por Luisa-María Botella Cubells

U709 - Loss of Mosmo function causes craniofacial abnormalities in zebrafish.

Presentado por Carlos Camacho Macorra

U711 - Elevada tasa de variantes de novo en pacientes con discapacidad intelectual.

Presentado por Alejandro Brea-Fernández

U712 - Phenotypic variability of patients with PAX8 variants presenting congenital hypothyroidism and eutopic thyroid.

Presentado por Núria Camats Tarruella

U714 - Preclinical models for in vivo gene editing of COL7A1 based on delivery of CRISPR/Cas9 to RDEB patient skin by viral vectors.

Presentado por Marta García Díez

U715 - Análisis mecanístico para la interpretación de la variación genómica en una cohorte de enfermedades mentales ENOD.

Presentado por Ana María Pérez Gutiérrez

U716 - Innovative Splice Switching Oligonucleotide therapy for Niemann-Pick type C1 disease.

Presentado por Maria Martinez de Lagran

U716 - AAV gene therapy improves glutaric aciduria type I phenotype in knockout mice.

Presentado por Anna Mateu Bosch

U718 - CERKL, a retinitis pigmentosa gene, is involved in the regulation of mitochondrial dynamics in the mammalian retina and hippocampus.

Presentado por Rocío García-Arroyo

U718 - CERKL, a retinal dystrophy gene, regulates mitochondrial function and dynamics in the mammalian retina.

Presentado por Serena Mirra

U719 - Distinctive endothelial and angiogenic signature of preeclampsia and SARS-CoV-2 infection in pregnancy.

Presentado por Fátima Crispi

U720 - The 14-3-3 gene family contributes to neurodevelopmental disorders: genetics, functional studies and zebrafish models.

Presentado por Ester Antón Galindo

U723 - Inflammasome genes expression as biomarkers in ALS and FTD patients.

Presentado por Laura Expósito Blázquez

U726 - Efficient application of next-generation sequencing for the diagnosis of neurodevelopmental diseases.

Presentado por IRENE MADRIGAL BAJO

U727 - Development and characterization of induced pluripotent stem cells harbouring a mitochondrial DNA deletion.

Presentado por Carmen Hernandez-Ainsa

U728 - Generation of two Knock-in Mouse models to Explore the Pathological Mechanisms of miR-96 Mutations in the Inner Ear.

Presentado por Miguel Angel Moreno Pelayo

U729 - In vivo analysis of mitochondrial metabolism in a mitochondrial disease.

Presentado por Juan Diego Hernández Camacho

U729 - GEMIN5: La paradoja de la deficiencia secundaria de CoQ10 llama a la puerta.

Presentado por Carlos Santos Ocaña

U731 - La estructura del transportador LAT2/CD98hc revela mecanismos moleculares de especificidad de sustratos y de patología debidos a mutaciones en los transportadores HAT.

Presentado por Manuel Palacín Prieto

U731 - Players in macrophage iron accumulation in LPI mouse model.

Presentado por Judith Giroud Gerbetant Deus

U732 - GDAP1–LAMP-1 IS A NEW TETHERING PAIR OF MITOCHONDRIA-LYSOSOME MEMBRANE CONTACT SITES THAT IS DEFECTIVE IN CHARCOT-MARIE-TOOTH DISEASE.

Presentado por Lara Cantarero Abad

U733 - Análisis de variantes genéticas en exoma de pacientes con distrofias musculares de cintura (LGMD)

Presentado por Germán Casabó Vallés

U733 - Age-related microRNA overexpression in Lafora disease: at the crossroads between inflammation and oxidative stress.

Presentado por Lucía Márquez Thibaut

U735 - Cannabinoid signaling modulation through JZL184 restores key phenotypes of a mouse model for Williams-Beuren síndrome.

Presentado por Victoria Campuzano Uceda

U737 - Utilización de RNAseq para el diagnóstico de enfermedades metabólicas hereditarias no resueltas.

Presentado por Frederic Tort Escalé

U737 - Desarrollo de una estrategia basada en CRISPR/Cas9 para determinar el impacto funcional de variantes genéticas de significado incierto.

Presentado por Olatz Ugarteburu López

U738 - Functional characterization of 105 Factor H variants associated with atypical HUS: lessons for variant classification.

Presentado por Hector Martín Merinero

U740 - Hiperoxaluria Primaria en España – Registro OxalSpain.

Presentado por Cristina Martin Higuera

U740 - Avances en el desarrollo de ácidos salicílicos para el tratamiento de hiperoxalurias primarias.

Presentado por Fabio Arias Bordajandi

U741 - Computational analysis of phenotypes, genes and microRNAs in rare-disease.

Presentado por James Richard Perkins

U744 - Un nuevo modelo de ratón knock-in de la enfermedad de Lafora con una mutación en el gen codificante de laforina.

Presentado por Daniel Fernández Burgos

U746 - Functional Characterization of PMM2 missense variants: identification of new potential variants to be rescued using pharmacological chaperones.

Presentado por Cristina Segovia Falquina

U747 - Efectos de la terapia de Mindfulness en pacientes con acromegalia.

Presentado por Eugenia Resmini

U750 - Identification of the GlialCAM interactome: the G protein-coupled receptors GPRC5B and GPR37L1 modulate Megalencephalic leukoencephalopathy proteins.

Presentado por Marta Alonso Gardón

U754 - Complement Factor D (adipsin) levels are elevated in patients with Barraquer-Simons syndrome.

Presentado por Fernando Corvillo Rodríguez

U755 - CAG repeats- associated non-ATG translation in C. elegans.

Presentado por Ana Pilar Gómez Escribano

U755 - Estudio piloto multicéntrico para la implantación del cribado neonatal de la atrofia muscular espinal.

Presentado por Gema García García

U756 - El análisis de los nuevos modelos animales de albinismo permite avanzar en el diagnóstico y tratamiento de esta condición genética rara.

Presentado por Almudena Fernández López

U757 - Caracterización de un modelo de ratón con telómeros cortos para el estudio de telomeropatías.

Presentado por ROSA GUERRERO-LOPEZ

U758 - Potencial terapéutico de la inactivación permanente de EWSR1-FLI1 en sarcoma de Ewing mediante CRISPR/Cas9.

Presentado por Saint T. Cervera

U759 - Biallelic PI4KA variants cause a novel neurodevelopmental syndrome with hypomyelinating leukodystrophy.

Presentado por Irene de la Calle Fuentes

U761 - Análisis genético, epigenómico y transcriptómico de los schwannomas vestibulares. Relación con factores implicados en la hipoacusia y el crecimiento tumoral.

Presentado por Luis Lassaletta Atienza

U761 - Lipopolysaccharide-induced disruption of the blood-labyrinth barrier: a new model to study hearing loss.

Presentado por SILVIA MURILLO CUESTA

U763 - Neuropatía hereditaria compleja asociada a mutaciones en el gen TRMT5.

Presentado por Herminia Argente-Escrig

U765 - Germline and Acquired Variants Co-occurrence Profiles in Early-Onset Myelodysplastic Syndromes in Adults.

Presentado por Tzu Hua Chen Chen Liang

U768 - CARACTERIZACIÓN DE UNA NUEVA MUTACIÓN QUE CAUSA INTERFERONOPATÍA TIPO I Y DESARROLLO DE MODELOS ANIMALES PARA MEDICINA PERSONALIZADA.

Presentado por Diana García Moreno

U768 - DC-fish Tool Kit®. Nuevos modelos de Disqueratosis Congénita para la búsqueda de tratamientos personalizados.

Presentado por Miriam Fernández Lajarín

Orphanet - Why Orphacodes?

Presentado por Virginia Corrochano

CIBERER Biobank - El CIBERER Biobank como plataforma de servicio para la investigación en el campo de las enfermedades raras.

Presentado por Salvador Martí Pérez