



## II JORNADA DE GENÉTICA

**29 y 30 de abril 2025 (16.00h-19.30h)**  
**Salón de Actos del Pabellón Docente Virgen de la Arrixaca**

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

#### PRESENTACIÓN:

El objetivo de esta jornada es dar a conocer las técnicas actualizadas para el diagnóstico genético y genómico de las enfermedades genéticas, así como los ensayos funcionales y modelos utilizados en investigación para la confirmación de variantes patogénicas y la búsqueda de tratamientos para enfermedades raras en la Región de Murcia

#### COORDINACIÓN:

**Dra. Isabel López Expósito.** Directora del Centro de Bioquímica y Genética Clínica del Servicio Murciano de Salud y Vicedecana del Ilustre Colegio Oficial de Biólogos Región de Murcia

**Dra. María Luisa Cayuela Fuentes.** Investigadora del Instituto Murciano de Investigación Biosanitaria Pascual Parrilla y del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras

#### ORGANIZACIÓN:

Ilustre Colegio Oficial De Biólogos Región Murcia (COBRM), Centro de Bioquímica y Genética Clínica (CBGC), Instituto Murciano de Investigación Biosanitaria Pascual Parrilla (IMIB)-Fundación para la Formación e Investigación Sanitaria (FFIS), Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER), Facultad de Biología de la Universidad de Murcia (UMU)

#### DIRIGIDO A:

Profesionales del ámbito sanitario, investigadores, estudiantes de ciencias biosanitarias, asociaciones de pacientes con enfermedades raras y genéticas, y personas con interés o curiosidad por el ámbito de la salud y la ciencia

## PROGRAMA:

### Martes, 29 de abril

16.00-16.45: **Inauguración.** Dra. Dña. **Isabel Ayala Viguera**s, directora Gerente del SMS. Dra. Dña. **Isabel López Expósito** vicedecana del Ilustre Colegio Oficial de Biólogos de la RM. Dña **Fuensanta Martínez Lozano**, directora de la Fundación para la Formación e Investigación Sanitaria, Instituto Murciano de Investigación Biosanitaria Pascual Parrilla. Dra. Dña. **Alicia Rubio Bañón**, vicerrectora de Estudiantes y Empleo de la UMU. D. **Jesús Cañavate Gea**, director general de Planificación, Farmacia e Investigación Sanitaria. **D. Juan Carrión Tudela**, presidente de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER).

16.45-17.15: **Cribado neonatal genómico.** **Dra. M. Jesús Juan Fita**. Facultativo del Laboratorio de Genética Bioquímica del CBGC

17.15-18.00: **Del cariotipo convencional al mapeo óptico genómico para el diagnóstico de anomalías cromosómicas.** **Dra. Beatriz Martínez Delgado**. Investigadora Científica del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER) del Instituto de Salud Carlos III. Responsable del Laboratorio de Diagnóstico Genético

17.00-18.30: Pausa-café

18.30-19.00: **Clasificación e interpretación de variantes. Asesoramiento genético en estudios genómicos.** **Dra. M<sup>a</sup> Carmen Martínez Romero**. *Facultativo del Laboratorio de Genética Molecular del CBGC. Investigadora del IMIB- CIBERER. Profesora asociada de la UCAM*

19.00h-19.30: **Diagnóstico genético mediante secuenciación de tercera generación.** **Dr. Ginés Luengo Gil**. *Investigador principal del grupo Patología Molecular y Farmocogenética del IMIB. Servicio de Anatomía Patológica del Hospital General Santa Lucia. Profesor asociado de la UCAM*

### Miércoles, 30 de abril

16.00-16.45: **Validación funcional en el diagnóstico de enfermedades raras (Rare Function).** **Dr. Francesc Palau**. Investigador Distinguido, Laboratorio de Neurogenética y Medicina Molecular, Hospital e Institut de Recerca Sant Joan de Déu, y CIBERER, Barcelona

16.45-17.30: **Caracterización estructural y funcional de proteínas: clasificación de las variantes genéticas de significado incierto (VUS) y desarrollo de dianas terapéuticas.** **Dr. Santiago Ramón-Maiques**. Científico Titular del CSIC. Investigador del CIBERER y del Instituto de Biomedicina de Valencia - CSIC

17:30h-18:00h: *Pausa-Café*

18:00h-18:45: **De los genes a los medicamentos.** Dra. Francisca Alcaraz Pérez (Investigadora del Grupo Telomerasa, Cáncer y Envejecimiento. IMIB Pascual Parrilla/FFIS-CIBERER). Diana García

Moreno (Investigadora del Grupo Inmunidad, Inflamación y Cáncer. IMIB Pascual Parrilla/FFIS-CIBERER).

18.45h-19h: **Testimonio. M.ª Paz Bustos.** Asociación Princesa Gabriela (Algeciras)

19h-19.45h: **Mesa redonda “A mi hijo/a le han diagnosticado una enfermedad rara ¿y ahora qué?”.** **Dr. Victoriano F. Mulero Méndez.** catedrático Biología Celular (UMU). **Dr. Casimiro Jiménez Ruiz,** subdirector general de Farmacia e Investigación de la CARM, **Doña M.ª Paz Bustos. Dr. Joaquín Palomar,** responsable del Sistema de Información sobre Enfermedades Raras de la Región de Murcia (SIER). **Doña M.ª Ángeles Díaz Lozano,** presidenta de la Asociación Nacional del Síndrome de Ehlers Danlos, Hiperlaxitud y colagenopatias (ANSEDH) y vicepresidenta de D´Genes.

Modera: Dra. **María Luisa Cayuela Fuentes.**

19.45 h. **Clausura. Dra. Dña. Eulalia Clemente Espinosa,** decana de la Facultad de Biología de la UMU

[INSCRIPCIÓN GRATUITA.](#)

[SOLICITADO ACREDITACIÓN](#) Formación Continuada de las Profesiones Sanitarias de la Región de Murcia.

[CON LA PARTICIPACIÓN Y RESPALDO CIENTÍFICO DE CIBERER.](#)