

Programa definitivo XIII Reunión Anual CIBERER –online.

Se indica el número de orden de la presentación oral en el libro de resúmenes de la Reunión Anual presencial. Los resúmenes también se pueden encontrar en: <http://ra2020.ciberer.es/Orales/>.

Miércoles 1 de julio de 2020 – Sesiones por la mañana

9:30-10:30	Inauguración y presentación general CIBERER
	Juan Carrión Presidente de FEDER Pablo Lapunzina Director Científico CIBERER
10:45-12:00	Sesión de resultados 1
	<p>O1 The involvement of complement and coagulation cascades in early severe preeclampsia revealed by maternal proteomics U719 Fátima Crispí Grupo de Investigación en Medicina Fetal y Perinatal. Servicio de Medicina Materno Fetal, Instituto de Investigaciones Biomédicas August Pi i Sunyer (IDIBAPS), Hospital Clínico y Provincial de Barcelona</p> <p>O3 Loss of CLTRN function produces a neuropsychiatric disorder and a metabolic phenotype that mimics Hartnup disease U703 Alfonso de Oyarzabal Sanz Laboratorio de Enfermedades Metabólicas, Institut de Recerca Sant Joan de Déu, Fundación para la Investigación y Docencia Sant Joan de Deu</p> <p>O5 Analysis of the structural and metabolic consequences of McArdle disease using the murine model U701 Tomàs Pinós Figueras Grupo de investigación en patología neuromuscular y mitocondrial, Hospital Universitari Vall d'Hebron - Institut de Recerca, Fundación Hospital Universitario Vall d'Hebron - Institut de Recerca (VHIR)</p>
12:15-13:30	Sesión de resultados 2
	<p>O6 Mouse models for Retinitis Pigmentosa and Enhanced S-cone syndrome generated by CRISPR/Cas9 gene editing U718 Izarbe Aísa Genética Molecular Humana, Departament de Genètica, Microbiologia i Estadística. Facultat de Biologia, Universidad de Barcelona</p> <p>O7 Efectos del entrenamiento y mecanismos de la degeneración cerebelosa en un modelo de enfermedad mitocondrial: el ratón Harlequin U723 María Morán Bermejo Laboratorio de Enfermedades Mitocondriales y Neuromusculares., Hospital Universitario 12 de Octubre, Servicio Madrileño de Salud</p> <p>O8 Deficiencia congénita de CAD (MIM #114010). Desarrollo de un modelo celular de la enfermedad para su uso en la identificación rápida de variantes patogénicas U739 Santiago Ramón Maiques Enzimopatología estructural, Instituto de Biomedicina de Valencia, Agencia Estatal Consejo Superior de Investigaciones Científicas</p>

Programa definitivo XIII Reunión Anual CIBERER –online.

Se indica el número de orden de la presentación oral en el libro de resúmenes de la Reunión Anual presencial. Los resúmenes también se pueden encontrar en: <http://ra2020.ciberer.es/Orales/>.

Miércoles 1 de julio de 2020 – Sesiones por la tarde

15:00-17:00 Sesión de resultados 3

Sala 1

- O09 **Evaluación de las membranas asociadas a retículo endoplásmico y mitocondria (MAM) en la ataxia de Friedreich**
U733 Laura Robles
Departamento de Fisiología, Facultat de Medicina y Odontología, Universidad de Valencia
- O10 **The Charcot-Marie-Tooth protein GDAP1 and inter-organelle membrane contact sites**
U732 Lara Cantarero
Neurogenética y Medicina Molecular, Instituto Pediátrico de Enfermedades Raras (IPER), Fundación para la Investigación y Docencia Sant Joan de Deu
- O11 **Neuropatía periférica en el Síndrome Cornelia de Lange**
GCV02 M^a Jesús Pablo
Servicio de Pediatría, Hospital Clínico Universitario "Lozano Blesa". Facultad de Medicina, Universidad de Zaragoza. Instituto Aragonés de Ciencias de la Salud (IACS)
- O12 **Delineating the neurological phenotype in children with ECHS1 and HIBCH genetic defects**
GCV09 Belén Pérez Dueñas
Servicio de Neurología Infantil / Errores Congénitos del Metabolismo, Hospital Universitario Vall d'Hebron, Institut de Recerca Vall d'Hebron (VHIR)

15:00-17:00 Sesión de resultados 3

Sala 2

- O13 **Haploinsuficiencia de la proteína FHR-5 del Complemento en 2 pacientes de Síndrome Hemolítico-Urémico y Glomerulonefritis Membranoproliferativa**
U754 Pilar Sánchez-Corral Gómez
Diagnóstico y caracterización de alteraciones del sistema del complemento, Servicio de Alergia, Unidad de Inmunología y Unidad de Investigación. Hospital Universitario "La Paz", Servicio Madrileño de Salud
- O14 **Biallelic variants in SVBP cause centrosome instability leading to complex hereditary spastic paraplegia**
U759 Nathalie Launay
Laboratorio de enfermedades neurometabólicas, Institut d'Investigació Biomèdica de Bellvitge IDIBELL - Hospital Duran i Reynals, Fundación IDIBELL
- O15 **Acquisition of sialic acid binding capacity by FHR-1 predispose to atypical Hemolytic Uremic Syndrome**
U738 Héctor Martín Merinero
Patología Molecular y Genética del Complemento, Centro de Investigaciones Biológicas, Agencia Estatal Consejo Superior de Investigaciones Científicas

Programa definitivo XIII Reunión Anual CIBERER –online.

Se indica el número de orden de la presentación oral en el libro de resúmenes de la Reunión Anual presencial. Los resúmenes también se pueden encontrar en: <http://ra2020.ciberer.es/Orales/>.

- O16 **CIBERER Biobank: plataforma al servicio de la investigación biomédica en Enfermedades Raras**
CIBERER Biobank Salvador Martí Pérez
CIBERER Biobank, FISABIO-Salud Pública

Jueves 2 de julio de 2020 – Sesiones por la mañana

9:15-11:15 Sesión de resultados 4

Sala 1

- O17 **Estudio preclínico de la administración intracerebroventricular de TRIAC como potencial herramienta en el tratamiento del síndrome de Allan-Herndon-Dudley**
U708 Ana Guadaño
Hormonas tiroideas y cerebro, Instituto de Investigaciones Biomédicas "Alberto Sols", Agencia Estatal Consejo Superior de Investigaciones Científicas
- O18 **β 2-adrenergic receptor as new therapeutic target for clear cell Renal Carcinoma Cells from von Hippel-Lindau disease**
U707 Ángel Cuesta Martínez
Patología vascular y receptores endoteliales, Centro de Investigaciones Biológicas, Agencia Estatal Consejo Superior de Investigaciones Científicas
- O19 **A drug repurposing strategy for the treatment of Charcot Marie Tooth disease**
U713 Cristina Nuevo-Tapióles
La mitocondria y su disfunción en patología, Centro de Biología Molecular "Severo Ochoa" (CBMSO), Universidad Autónoma de Madrid
- O20 **Metformin and salicylate synergistically activate AMPK and prevent polyglutamine toxicity in Caenorhabditis elegans**
U755 Ana Pilar Gómez Escribano
Biomedicina Molecular, Celular y Genómica, Hospital Universitario La Fe, Fundación para la Investigación del Hospital la Fe
- O21 **Crystal structure of human PMM2 enzyme as a model to evaluate missense variants amenable to be rescued using pharmacological chaperones**
U746 Álvaro Briso-Montiano
Centro de Investigación y Diagnóstico de Enfermedades Metabólicas Hereditarias, Centro de Biología Molecular (CBM) "Severo Ochoa", Universidad Autónoma de Madrid

9:15-11:15 Sesión de resultados 4

Sala 2

- O22 **Towards the lentiviral-mediated gene therapy for Glanzmann thrombasthenia**
U765 Verónica Palma Barqueros
Instituto Murciano de Investigación Biosanitaria (IMIB), Fundación para la Formación e Investigación Sanitarias de la Región de Murcia (FFIS)

Programa definitivo XIII Reunión Anual CIBERER –online.

Se indica el número de orden de la presentación oral en el libro de resúmenes de la Reunión Anual presencial. Los resúmenes también se pueden encontrar en: <http://ra2020.ciberer.es/Orales/>.

- O23 **Lentiviral-mediated Phenotypic Correction of CD34+ Cells from RPS-19-deficient Diamond-Blackfan Anemia Patients**
U710 Susana Navarro
División de Terapias Innovadoras en el Sistema Hematopoyético, Centro de Investigaciones Energéticas, Medioambientales y Tecnológicas (CIEMAT)
- O24 **Cerebellar Astrocyte Transduction as Gene Therapy for Megalencephalic Leukoencephalopathy with Subcortical Cysts**
U750 Raúl Estévez Povedano
Departamento de Ciencias Fisiológicas II, Facultad de Medicina, Universidad de Barcelona
- O25 **Reverse mosaicism is associated with improved outcomes in Fanconi anemia**
U745 M^a José Ramírez de Haro
Departamento de Genética y Microbiología, Universitat Autònoma de Barcelona, Universidad Autónoma de Barcelona
- O26 **Cambiando el paradigma de investigación en enfermedades raras con modelos mecanísticos de pathways e inteligencia artificial**
U715 María Peña Chilet
Area de Bioinformática, Fundación Pública Andaluza Progreso y Salud

- 11:30-13:30** **Presentación nuevos grupos** – Sesión en sala única (4 presentaciones, 20 minutos + 5 minutos de preguntas)
- O33 **Biomarcadores epigenómicos en tumores de tiroides**
U766 Mario Fernández Fraga
Centro de Investigación en Nanomateriales y Nanotecnología, CSIC
- O34 **Defectos primarios del sistema inmunológico: de la clínica al gen y vuelta**
U767 Eduardo López Granados
Instituto de Investigación Hospital La Paz
- O35 **Modelos de pez cebra para el estudio funcional y desarrollo de terapias de enfermedades raras**
U768 Víctor Mulero Méndez
Departamento de Biología Celular e Histología, Facultad de Biología UMU, Universidad de Murcia
- O36 **The EMT beyond cell migration: Snail in the control of bone length**
U769 Ángela Nieto
Instituto de Neurociencias UMH-CSIC

Jueves 2 de julio de 2020 – Sesiones por la tarde

- 15:00-17:30** **Sesión de resultados 5**
- O38 **Five new cases of syndromic intellectual disability due to KAT6A mutations: widening the molecular and clinical spectrum**
U758 Estrella López Martín
Instituto de Investigación en Enfermedades Raras (IIER), Instituto de Salud Carlos III

Programa definitivo XIII Reunión Anual CIBERER –online.

Se indica el número de orden de la presentación oral en el libro de resúmenes de la Reunión Anual presencial. Los resúmenes también se pueden encontrar en: <http://ra2020.ciberer.es/Orales/>.

- O39 **A DM1 family with interruptions associated with atypical symptoms and late onset but not with a milder phenotype**
GCV08 Gisela Nogales-Gadea
Servicio de Pediatría / Sección de Nefrología Pediátrica, Genética y Metabolismo, y Nutrición. Unidad de Enfermedades Raras, Hospital Universitario 'Germans Trias i Pujol', Instituto de Investigación "Germans Trias i Pujol" (IGTP)
- O42 **Mutations in NDUFA8 as a novel cause of complex I deficiency**
U737 Frederic Tort Escalè
Enfermedades Metabólicas Hereditarias, Institut de Bioquímica Clínica, Servicio de Bioquímica y Genética Molecular, Hospital Clínico y Provincial de Barcelona
- O43 **Variante patogénica en KLHL11 en seis individuos de una familia con liquen plano, alteraciones ungueales y cáncer. ¿Una nueva entidad con un nuevo gen?**
U753 Jair Antonio Tenorio
INGEMM-Instituto de Genética Médica y Molecular, Hospital Universitario "La Paz", Servicio Madrileño de Salud
- O44 **La infiltración grasa en los muslos se asocia con bajo rendimiento muscular en pacientes con síndrome de Cushing en remisión. Resultados preliminares del grupo de trabajo: "Diagnóstico de alteraciones musculares en pacientes con ER endocrino-metabólicas"**
U747 Luciana María Martel Duguech
Enfermedades de la hipófisis. Depto Medicina. Servicio de Endocrinología., Instituto de Investigación Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Instituto de Investigación del Hospital de la Santa Cruz y San Pablo
- O41 **La relevancia funcional de los elementos reguladores de la expresión génica en las enfermedades raras**
U756 Almudena Fernández
Modelos animales por manipulación genética, Centro Nacional de Biotecnología (CNB), Agencia Estatal Consejo Superior de Investigaciones Científicas

Viernes 3 de julio de 2020 – Sesiones por la mañana

- 9:30-10:45 Sesión de resultados 6**
- O40 **Grupo de trabajo de Bioinformática: elaboración de recursos compartidos, metodologías de benchmarking y guías de buenas prácticas para el análisis de datos de NGS en diagnóstico clínico**
GdT Bioinformática Javier Pérez Florido
Grupo de trabajo de Bioinformática: U702, U704, U711, U715, U723, U726, U728, U732, U734, U735, U741, U745, U753, U759

Programa definitivo XIII Reunión Anual CIBERER –online.

Se indica el número de orden de la presentación oral en el libro de resúmenes de la Reunión Anual presencial. Los resúmenes también se pueden encontrar en: <http://ra2020.ciberer.es/Orales/>.

- | | |
|-----|--|
| O46 | Systems biology and bioinformatics-based workflows applied to rare disease data
U741 James Perkins
Departamento de Biología Molecular y Bioquímica, Facultad de Ciencias, Universidad de Málaga |
| O47 | Presente y futuro del programa CIBERER de enfermedades raras sin diagnóstico genético (ENoD)
ENoD Beatriz Morte
CIBERER |

11:15-12:30 Sesión de resultados 7

- | | |
|-----|---|
| O48 | Mosaic Finder: una herramienta para la detección y cuantificación de alelos muy poco frecuentes
U728 Matías Morín
Servicio de Genética, Hospital Universitario Ramón y Cajal, Servicio Madrileño de Salud |
| O49 | Búsqueda de nuevos genes candidatos en enfermedades genéticas por medio de un algoritmo basado en biología de redes
U704 Pablo Mínguez
Servicio de Genética, Fundación Jiménez Díaz, Instituto de Investigación Sanitaria Fundación Jiménez Díaz |
| O50 | ScoreInvHap: Inversion genotyping to understand germline and common diseases
U735 Carlos Ruiz Arenas
Unidad de Genética, Facultad de Ciencias Experimentales y de la Salud, Universidad Pompeu Fabra |

12:30-13:00 Despedida

Pablo Lapunzina	Director Científico CIBERER
-----------------	-----------------------------