

## X REUNIÓN ANUAL CIBERER

### PROGRAMA DETALLADO

**Jueves 23 de marzo**

---

**10h00 – 11h00 Recepción y café de bienvenida**

**11h00 – 12h00**

- 11h00: Bienvenida. 10 años del CIBERER  
*Alba Ancochea Directora FEDER y Pablo Lapunzina Director Científico CIBERER*
- 11h15: Informe Dirección Científica Actividad realizada y futura  
*Pablo Lapunzina Director CIBERER*
- 11h45: Maper  
*Juan Luque, Gestor Científico CIBERER*
- 11h55: Preguntas

**12h00 – 12h45 Presentación nuevas áreas CIBERER**

- 12h00: Área de Enfermedades Cardiovasculares (CIBERCV)  
*Francisco Fernández Avilés, Director Científico*
- 12h10: Área de Fragilidad y Envejecimiento Saludable (CIBERFES)  
*Leocadio Rodríguez, Director Científico*
- 12h20: Área de Cáncer (CIBERONC)  
*Joaquín Arribas, Director Científico*
- 12h30: Preguntas

**12h45– 14h15 SESIÓN I de Presentaciones de resultados**

Dos sesiones en paralelo con presentaciones de resultados

**SESIÓN I SALA I**

**12h45 Aproximación genética, bioquímica y computacional en pacientes con fenotipo compatible con Síndrome de Allan-Herndon-Dudley sin mutación en MCT8**

Grupo CIBERER: U708 Hormonas tiroideas y cerebro, Instituto de Investigaciones Biomédicas "Alberto Sols", CSIC, Madrid

**13h00 Caracterización Molecular en Síndromes Hereditarios con Insuficiencia de Médula Ósea Mediante Panel de Secuenciación Masiva**

Grupo CIBERER: GCV19 Servicio de Hemato-Oncología Pediátrica, Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Fundación para la Investigación Biomédica del Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid

**13h15 Deleciones múltiples del ADN mitocondrial. Estrategia para el estudio de genes implicados en la biosíntesis y mantenimiento del ADN mitocondrial utilizando técnicas de secuenciación masiva**

Grupo CIBERER: U701 Unitat de Patologia Mitocondrial i Neuromuscular, Hospital Universitari Vall d'Hebron - Institut de Recerca, Fundació Institut de Recerca, Barcelona

**13h30 Aproximación al Diagnóstico Molecular del Hipotiroidismo Congénito con Glándula en Situación Eutópica Mediante Técnicas de Secuenciación Masiva (NGS)**

Grupo CIBERER: U712 Servicio de Pediatría, Hospital Universitari Vall d'Hebron - Institut de Recerca, Institut Català de la Salut, Barcelona

**13h45 Análisis de un nuevo gen de reparación candidato potencialmente implicado en cáncer de mama hereditario**

Grupo CIBERER: U706 Programa de Genética del Cáncer Humano, Fundación Centro Nacional de Investigaciones Oncológicas (CNIO), Madrid

**14h00 Molecular diagnosis of patients with aplastic anemia or idiopathic pulmonary fibrosis associated to telomere shortening**

Grupo CIBERER: U757 Laboratorio de terapias de enfermedades con defectos en telomerasa. Instituto de Investigaciones Biomédicas "Alberto Sols", CSIC, Madrid

**SESIÓN I SALA II**

**12h45 Caracterización Clínica y Molecular en Población Pediátrica y Adultos Jóvenes con Diagnóstico de Adenoma Hipofisario**

Grupo CIBERER: U725 Asociación Instituto de Investigación Sanitaria de Biocruces. Barakaldo, Bilbao

**13h00 Diagnostic tests for Cushing's syndrome differ from guidelines. Data from ERCUSYN**

Grupo CIBERER: U747 Enfermedades de la hipófisis. Depto Medicina. Servicio de Endocrinología., Instituto de Investigación Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, IIB-Sant Pau, Universitat Autònoma de Barcelona, Barcelona

**13h15 Adenomas corticotropos silentes ¿Constituyen un subtipo de adenoma hipofisario no funcionante más agresivo? Datos preliminares**

Grupo CIBERER: GCV13. Fundación para la Investigación Sanitaria y Biomédica de la Comunidad Valenciana (FISABIO), Alicante

**13h30 La ablación del transportador de aminoácidos LAT2 (SLC7A8) causa hipoacusia asociada al envejecimiento en ratón**

Grupo CIBERER: U761 Grupo de Neurobiología de la Audición, Instituto de Investigaciones Biomédicas "Alberto Sols", CSIC-UAM, Madrid

**13h45 Mutaciones en el transportador de aminoácidos LAT2 (SLC7A8) subyacen a la hipoacusia asociada al envejecimiento (ARHL)**

Grupo CIBERER: U731 Institut de Recerca Biomèdica, Fundació Institut de Recerca Biomèdica, Barcelona

**14h00 Cystine lithiasis modulation in a cystinuria KO mouse model (Slc7a9-/-)**

Grupo CIBERER: U730 Centro de Genética Médica y Molecular CGMM, CGMM-IDIBELL Hospital Duran y Reynals, Fundación IDIBELL, Barcelona

**14h15 – 15h30** Almuerzo

**15h30 – 17h45 SESION II de Presentación de Resultados**

Dos sesiones en paralelo con presentaciones de resultados

**SESIÓN II, SALA I**

**15h30 WES reveals a novel mutation in the GGPS1 gene in three sisters with bisphosphonates-associated atypical femoral fractures**

Grupo CIBERER: U720 Departamento de Genética, Genética Molecular Humana, Facultad de Biología, Universitat de Barcelona, Barcelona

**15h45 Desarrollo de una plataforma para el manejo de datos de secuenciación de nueva generación: lecciones aprendidas y futuro**

Grupo CIBERER: U715 Departamento de Genómica Computacional, Centro de investigación Príncipe Felipe (CIPF), Fundación Centro de Investigación Príncipe Felipe (CIPF), Valencia

**16h00 Interpretando cambios en expresión génica o mutaciones en términos de actividad funcional o metabólica con modelos de actividad de pathways**

Grupo CIBERER: U715 Departamento de Genómica Computacional, Centro de investigación Príncipe Felipe (CIPF), Fundación Centro de Investigación Príncipe Felipe (CIPF), Valencia

**16h15 EpiDisease. Innovación en diagnóstico in vitro basada en epigenética**

Grupo CIBERER: U733 Departamento de Fisiología, Facultat de Medicina, Universitat de València, Valencia

**16h30 Systemic view of the comorbidity of rare diseases**

Grupo CIBERER: U741 Departamento de Biología Molecular y Bioquímica, Facultad de Ciencias, Universidad de Málaga, Málaga

**16h45 Sistemas de predicción como apoyo a la investigación de enfermedades raras**

Grupo CIBERER: U741 Departamento de Biología Molecular y Bioquímica, Facultad de Ciencias, Universidad de Málaga, Málaga

**17h00 Efficacy of Network-Based Computational Strategies in the Diagnosis and Novel Gene Identification for Inherited White Matter Disorders**

Grupo CIBERER: U759 Laboratorio de enfermedades neurometabólicas, Institut d'Investigació Biomèdica de Bellvitge IDIBELL -Hospital Duran i Reynals, Institut d'Investigació Biomèdica de Bellvitge (IDIBELL), Barcelona

**17h15 RNA-seq data analysis in the miR-96 mutant mouse Diminuendo reveals the nasal epithelium as a target tissue to explore drug-based therapeutic approaches**

Grupo CIBERER: U728 Unidad de Genética Molecular, Hospital Universitario Ramón y Cajal, Servicio Madrileño de Salud, Madrid

**SESIÓN II, SALA II**

**15h30 Depolarization causes the formation of a ternary complex between GlialCAM, MLC1 and CIC-2 in astrocytes: implications in Megalencephalic leukoencephalopathy**

Grupo CIBERER: U750 Departamento de Ciencias Fisiológicas II, Facultat de Medicina, Universitat de Barcelona, Barcelona

**15h45 Application of CRISPR/Cas9 technology in zebrafish to understand the possible function of CDON in eye and kidney malformations**

Grupo CIBERER: U709 Morfogénesis y Diferenciación del Sistema Nervioso de Vertebrados, Centro de Biología Molecular Severo Ochoa. CSIC-UAM., Universidad Autónoma de Madrid, Madrid

**16h00 Generation of mouse models with large, moderate and small deletions by CRISPR/Cas9 to study retinal gene function**

Grupo CIBERER: U718 Genètica Molecular Humana, Departament de Genètica. Facultat de Biologia, Universitat de Barcelona, Barcelona

**16h15 Generación y análisis de nuevos modelos animales de diferentes tipos de albinismo mediante la tecnología CRISPR**

Grupo CIBERER: U756 Modelos animales por manipulación genética, Centro Nacional de Biotecnología (CNB), Consejo Superior de Investigaciones Científicas (CSIC), Madrid

**16h30 Identification and characterization of variants and a novel rare 4bp deletion in the regulatory region of SIX6, a risk factor for Primary Open Angle Glaucoma**

Grupo CIBERER: U709 Morfogénesis y Diferenciación del Sistema Nervioso de Vertebrados, Centro de Biología Molecular Severo Ochoa. CSIC-UAM., Universidad Autónoma de Madrid, Madrid

**16h45 Caracterización de los Patrones de Expresión de las Isoformas A y B del Gen NIPBL en Tejidos Adultos y Fetales, y Fenotipo Leve por Mutación de la Isoforma A**

Grupo CIBERER: GCV02 Servicio de Pediatría, Hospital Clínico Universitario "Lozano Blesa". Facultad de Medicina, Universidad de Zaragoza. Instituto Aragonés de Ciencias de la Salud (IACS), Zaragoza

**17h00 Mutaciones somáticas en PIK3CA causan el síndrome CLAPO**

Grupo CIBERER: U753 INGEMM-Instituto de Genética Médica y Molecular, Hospital Universitario "La Paz", Servicio Madrileño de Salud, Madrid

**17h15 Espectro molecular y diagnóstico diferencial en pacientes con osteogénesis imperfecta identificados como esporádicos o con herencia recesiva**

Grupo CIBERER: U760 Grupo de Genética Humana y Patología Molecular, Instituto de Investigaciones Biomédicas "Alberto Sols", CSIC, Madrid

**17h30 Caracterización funcional de mutaciones en EVC asociadas a manifestaciones clínicas tipo disostosis acrofacial de Weyer**

Grupo CIBERER: U760 Grupo de Genética Humana y Patología Molecular, Instituto de Investigaciones Biomédicas "Alberto Sols", CSIC, Madrid

**17h45-18h15 Pausa café**

**18h15 – 19h00 SESION III de Presentación de Resultados**

Dos sesiones en paralelo con presentaciones de resultados

**SESIÓN III, SALA I**

**18h15 Programa CIBERER de Enfermedades raras No Diagnosticadas (ENoD): Contribución al diagnóstico molecular preciso de pacientes no resueltos mediante una aproximación colaborativa**

Grupo CIBERER: U735 Unidad de Genética, Facultad de Ciencias Experimentales y de la Salud, Universitat Pompeu Fabra, Barcelona

**18h30 RD-Connect platform: A useful tool for the undiagnosed rare diseases program SpainUDP**

Grupo CIBERER: U758 Instituto de Investigación en Enfermedades Raras (IIER), Instituto de Salud Carlos III, Madrid

**18h45 Simultaneous analysis of single nucleotide and structural variants through NGS using a targeted panel of genes involved in ocular congenital malformations**

Grupo CIBERER: U704 Servicio de Genética, Fundación Jiménez Díaz, Madrid

**SESIÓN III, SALA II**

**18h15 EVERREST Trial: DoEs Vascular Endothelial gRowth factor gene theRapy safEly improve outcome in Severe early-onset feTal growth restriction?**

Grupo CIBERER: U719 Grupo de Investigación en Medicina Fetal y Perinatal. Servicio de Medicina Materno Fetal, Instituto de Investigaciones Biomédicas August Pi i Sunyer (IDIBAPS), Corporació Sanitària Clínic, Barcelona

**18h30 Translational research and the screening for novel oestrogen related HAE-causing F12 mutations**

Grupo CIBERER: U754 Diagnóstico y caracterización de alteraciones del sistema del complemento, Unidad de Inmunología y Unidad de Investigación. Hospital Universitario "La Paz", Servicio Madrileño de Salud, Madrid

**18h45 Rare variants of genes involved in N-glycosylation increase the risk for fetal alcohol syndrome under prenatal alcohol exposure**

Grupo CIBERER: U765, Instituto Murciano de Investigación Biosanitaria (IMIB), Fundación para la Formación e Investigación Sanitarias de la Región de Murcia (FFIS), Murcia

**19h00– 20h15**

**Sesión 1:** Reunión interna para Jefes de grupo

*Sesiones en paralelo de formación para el resto de asistentes*

**Sesión 2:** Genomic toolbox ready to use!– BIER

**Sesión 3:** Aplicación del Human Phenotype Ontology - HPO

**Sesión 4:** Fenotipado de animales en Enfermedades Raras

**21:00 Cena**

**Viernes 24 de marzo**

---

**8h30 – 10h00 Reuniones de los Programas de Investigación**  
7 sesiones en paralelo

**10h00 – 11h15 Sesión Pósteres:**  
Presentaciones orales a pie de póster  
Cinco recorridos en paralelo

**Pósteres Recorrido I.**  
**Medicina Mitocondrial y Neuromuscular**

**1. Terapia Génica del MNGIE: Comparación del Uso de Diferentes Vectores Adeno-Asociados en el Modelo Preclínico de la Enfermedad**

Grupo CIBERER: U701 Unitat de Patologia Mitocondrial i Neuromuscular, Hospital Universitari Vall d'Hebron - Institut de Recerca, Fundació Institut de Recerca, Barcelona

**2. Comorbidity and common molecular links between diabetes and sporadic inclusion body myositis**

Grupo CIBERER: U722 Grupo de Investigación Muscular y Función Mitocondrial, Instituto de Investigaciones Biomédicas August Pi i Sunyer (IDIBAPS), Corporació Sanitària Clínic, Barcelona  
Otros grupos: 1. U722 CIBERER; 2. CIBERDEM

**3. An innovative strategy to clone positive modifier genes of defects caused by mtDNA mutations: MRSP18C as suppressor gene of m.3946G>A mutation**

Grupo CIBERER: U723 Laboratorio de Enfermedades Mitocondriales y Neuromusculares., Hospital Universitario 12 de Octubre, Servicio Madrileño de Salud, Madrid

**4. Xenobiotics that affect oxidative phosphorylation alter differentiation of human adipose-derived stem cells at concentrations that are found in human blood**

Grupo CIBERER: U727 Departamento de Bioquímica y Biología Molecular y Celular, Facultad de Veterinaria, Universidad de Zaragoza, Zaragoza

**5. Diseño y caracterización de modelos celulares para el estudio del Síndrome de Pearson**

Grupo CIBERER: U727 Departamento de Bioquímica y Biología Molecular y Celular, Facultad de Veterinaria, Universidad de Zaragoza, Zaragoza

**6. El Instituto Pediátrico de Enfermedades Raras (IPER): un modelo traslacional en el ámbito hospitalario**

Grupo CIBERER: U732 Instituto Pediátrico de Enfermedades Raras (IPER), Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona  
Otros grupos: 703

**7. Aplicación de metodología de la calidad al Registro nacional multicéntrico de enfermedades Neuromusculares (NMD-ES)**

Grupo CIBERER: U762 Servicio de Neurología, Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Barcelona

**8. Estrategia experimental para la búsqueda de biomarcadores en pacientes con esclerosis lateral amiotrófica**

Grupo CIBERER: U762 Servicio de Neurología, Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Barcelona

**9. Actividades para garantizar la viabilidad y sostenibilidad de un registro de enfermedades raras (ER)**

Grupo CIBERER: U762 Servicio de Neurología, Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Barcelona

**10. Anticuerpos contra Caspr2 y receptores de Netrina-1 en pacientes con neuromiotonía y timoma**

Grupo CIBERER: U763 Servicio de Neurología, Hospital UiP La Fe, Valencia  
Otros grupos: Josep Dalmau. Hospital Clínic- U764

**11. Contribution of the NGS analysis to the HyperCKemia**

Grupo CIBERER: U763 Servicio de Neurología, Hospital UiP La Fe, Valencia  
Otros grupos: U755

**12. Deficient glucose and glutamine metabolism in Aralar/AGC1/Slc25a12 knockout mice leads to altered visual function**

Grupo CIBERER: U743 Departamento de Biología Molecular, Centro de Biología Molecular "Severo Ochoa" (CBMSO) CSIC-UAM, Madrid.

## Pósteres Recorrido II.

### Medicina Metabólica Hereditaria

**13. Contribution of the novel renal cystine transporter AGT1 in cystinuria**

Grupo CIBERER: U730 Centro de Genética Médica y Molecular CGMM, CGMM-IDIBELL Hospital Duran y

Reynals, Fundación IDIBELL, Barcelona  
Otros grupos: U703

**14. Slc7a7-/- mouse model develops Lysinuric Protein Intolerance immune related abnormalities**

Grupo CIBERER: U731 Institut de Recerca Biomèdica, Fundació Institut de Recerca Biomèdica, Barcelona  
Otros grupos: U703

**15. Mutaciones en NDUFAF4 asociadas a dismorfia, cardiomiopatía y aciduria 3-metilglutacónica**

Grupo CIBERER: U737 Enfermedades Metabólicas Hereditarias, Institut de Bioquímica Clínica, Servicio de Bioquímica y Genética Molecular, Corporació Sanitària Clínic, Barcelona  
Otros grupos: GCV14

**16. Alteración del metabolismo de las cardiolipinas en pacientes con trastornos del metabolismo energético mitocondrial asociados a aciduria 3-metilglutacónica**

Grupo CIBERER: U737 Enfermedades Metabólicas Hereditarias, Institut de Bioquímica Clínica, Servicio de Bioquímica y Genética Molecular, Corporació Sanitària Clínic, Barcelona

**17. Microbiome engineering: a palliative approach to rare metabolic diseases**

Grupo CIBERER: U741 Departamento de Biología Molecular y Bioquímica, Facultad de Ciencias, Universidad de Málaga, Málaga

**18. Invasión and metastasis of neuroblastoma: a mathematical approach**

Grupo CIBERER: U741 Departamento de Biología Molecular y Bioquímica, Facultad de Ciencias, Universidad de Málaga, Málaga

**19. Experimental approaches to study angiogenesis in angiogenesis-related rare diseases**

Grupo CIBERER: U741 Departamento de Biología Molecular y Bioquímica, Facultad de Ciencias, Universidad de Málaga, Málaga

**20. Using phenotype-loci network analysis in undiagnosed clinical cases of patients with rare genomic disorders**

Grupo CIBERER: U741 Departamento de Biología Molecular y Bioquímica, Facultad de Ciencias, Universidad de Málaga, Málaga  
Otros grupos: CB06/07/1005

**21. Comparison of glucosylsphingosine concentration and chitotriosidase activity as surrogated biomarkers in gaucher disease, the Spanish experience**

Grupo CIBERER: U752 Grupo de estudio de enfermedad de Gaucher y neoplasias hematológicas. Servicio Hematología, Hospital Universitario "Miguel Servet", Instituto Investigación Sanitaria Aragón (IIS Aragón), Zaragoza

**22. Structure and mechanism of a bacterial asc, structural and functional homologue of the human asc1 transporter**

Grupo U731, Institut de Recerca Biomèdica, Fundació Institut de Recerca Biomèdica, Barcelona

**Pósteres Recorrido III.**

**Medicina Pediátrica y del Desarrollo**

**23. A mouse model of DYRK1A-related intellectual disability syndrome shows altered gliogenesis and defects in myelination**

Grupo CIBERER: U716 Laboratori de Teràpia Gènica, Instituto de Investigaciones Biomédicas August Pi i Sunyer (IDIBAPS), Barcelona

**24. Genomic expression differences between cutaneous cells from red hair color individuals and black hair color individuals based on bioinformatic analysis**

Grupo CIBERER: U726 Grupo de Investigación en Genética de Enfermedades Raras (GICER), Hospital Clínic GICER (Servicio de Bioquímica y Genética Molecular), Corporació Sanitària Clínic, Barcelona  
Otros grupos: U714, U715

**25. Identificación de un nuevo "enhancer" de SHOX específico del crecimiento de las extremidades y su implicación en la displasia discondrosteosis de Léri-Weill**

Grupo CIBERER: U753 INGEMM-Instituto de Genética Médica y Molecular, Hospital Universitario "La Paz", Servicio Madrileño de Salud, Madrid

**26. Cambios en la Mortalidad por Enfermedad de Huntington en Europa 2001-2012**

Grupo CIBERER: U758 Instituto de Investigación en Enfermedades Raras (IIER), Instituto de Salud Carlos III, Madrid

**27. Atlas Nacional de Mortalidad debida a Enfermedades Raras**

Grupo CIBERER: U758 Instituto de Investigación en Enfermedades Raras (IIER), Instituto de Salud Carlos III, Madrid

## Medicina Endocrina

**28. SGPL1, nuevo gen recesivo cuyas mutaciones inactivadoras provocan un síndrome que asocia insuficiencia adrenal primaria y síndrome nefrótico corticorresistente**

Grupo CIBERER: U712 Servicio de Pediatría, Hospital Universitari Vall d'Hebron - Institut de Recerca, Institut Català de la Salut, Barcelona

## Patología Neurosensorial

**29. Estudio farmacogenético de la respuesta a largo plazo del metilfenidato en el trastorno del déficit de atención e hiperactividad en niños de la población española**

Grupo CIBERER: U704 Servicio de Genética, Fundación Jiménez Díaz, Madrid

**30. Localization of CERKL, a Retinitis Pigmentosa gene, in the retina: association to RNA-stress granules**

Grupo CIBERER: U718 Genètica Molecular Humana, Departament de Genètica. Facultat de Biologia, Universitat de Barcelona, Barcelona

**31. DFNA15 caused by POU4F3 mutations is one of the most frequent forms of hereditary deafness in Spain with different underlying pathogenic mechanisms**

Grupo CIBERER: U728 Unidad de Genética Molecular, Hospital Universitario Ramón y Cajal, Servicio Madrileño de Salud, Madrid

**32. Avances en el diagnóstico genético de las distrofias hereditarias de retina**

Grupo CIBERER: U755 Unidad de Genética, Hospital Universitario La Fe, Fundación para la Investigación del Hospital La Fe, Valencia

**33. Perfil de expresión de Hif-1 $\alpha$  y factores inflamatorios durante la progresión de la degeneración retiniana en un modelo murino de retinosis pigmentaria**

Grupo CIBERER: U755 Unidad de Genética, Hospital Universitario La Fe, Fundación para la Investigación del Hospital La Fe, Valencia

**34. Actualización del diagnóstico genético de albinismo mediante la estrategia albinochip**

Grupo CIBERER: U756 Modelos animales por manipulación genética, Centro Nacional de Biotecnología



(CNB), Consejo Superior de Investigaciones Científicas (CSIC), Madrid  
Otros grupos: U711 y U704

**35. Modelos animales y celulares del déficit humano en la acción del IGF-1**

Grupo CIBERER: U761 Grupo de Neurobiología de la Audición, Instituto de Investigaciones Biomédicas "Alberto Sols", CSIC-UAM, Madrid  
Otros grupos: U756

**Pósteres Recorrido IV.**

**Medicina Genética**

**36. Potential genes related with Hirschsprung disease through the determination of DNMT3b targets by CHIP-seq assay in enteric precursor cells**

Grupo CIBERER: U702 Unidad de Gestión Clínica de Genética, Reproducción y Medicina Fetal, Hospital Universitario Virgen del Rocío, Fundación Pública Andaluza para la Gestión de la Investigación en Salud en Sevilla, Sevilla

**37. Retinosis Pigmentaria autosómica recesiva asociada a mutaciones en SYNE2: una nueva asociación gen-enfermedad**

Grupo CIBERER: U702 Unidad de Gestión Clínica de Genética, Reproducción y Medicina Fetal, Hospital Universitario Virgen del Rocío, Fundación Pública Andaluza para la Gestión de la Investigación en Salud en Sevilla, Sevilla

**38. Estrategias de secuenciación NGS para el estudio de las enfermedades neuromusculares congénitas**

Grupo CIBERER: U705 Servicio de Genética, Instituto de Investigación Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Barcelona  
Otros grupos: U762 (CB06/05/0030)

**39. Implementación de la secuenciación masiva para la mejora en el diagnóstico de las neuropatías motoras hereditarias distales**

Grupo CIBERER: U705 Servicio de Genética, Instituto de Investigación Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Barcelona

**40. Caracterización de una mutación en 5'UTR de Endoglin causante de telangiectasia hemorrágica hereditaria**

Grupo CIBERER: U707 Patología vascular y receptores endoteliales, Centro de Investigaciones Biológicas, CSIC, Madrid

**41. Caracterización de patrones de estratificación a escala local: comparación de variantes comunes y raras**

Grupo CIBERER: U711 Grupo de Medicina Xenómica, Facultad de Medicina, Universidad de Santiago de Compostela, A Coruña

**42. Aplicación de la secuenciación de exoma en el diagnóstico de Paraparesia espástica complicada**

Grupo CIBERER: U711 Grupo de Medicina Xenómica, Facultad de Medicina, Universidad de Santiago de Compostela, A Coruña

**43. Actividad colaborativa de la plataforma BiER en 2016**

Grupo CIBERER: U715 Departamento de Genómica Computacional, Centro de investigación Príncipe Felipe (CIPF), Fundación Centro de Investigación Príncipe Felipe (CIPF), Valencia

**44. Metabolic reprogramming involved in the pathomechanisms of OXPHOS diseases related to hypomodification of mitochondrial tRNAs**

Grupo CIBERER: U721 Laboratorio de Degradación Intracelular de Proteínas y Enfermedades Raras, Centro de Investigación Príncipe Felipe, Fundación Centro de Investigación Príncipe Felipe (CIPF), Valencia  
Otros grupos: U723

**45. Transport of laforin between nucleus and cytosol**

Grupo CIBERER: U721 Laboratorio de Degradación Intracelular de Proteínas y Enfermedades Raras, Centro de Investigación Príncipe Felipe, Fundación Centro de Investigación Príncipe Felipe (CIPF), Valencia

**46. Human endoglin as a potential new partner involved in platelet-endothelium interactions**

Grupo CIBERER: U734 Fisiopatología de trastornos hemostáticos; Bases celulares y moleculares de la enfermedad de Alzheimer y otras demencias, Centro de Investigaciones Biológicas, CSIC, Madrid  
Otros grupos: 707

**47. Impaired Cellular Respiration in a Neuronal Model of Progranulin deficient Frontotemporal Lobar Degeneration**

Grupo CIBERER: U734 Fisiopatología de trastornos hemostáticos; Bases celulares y moleculares de la enfermedad de Alzheimer y otras demencias, Centro de Investigaciones Biológicas, CSIC, Madrid

**48. Nuevas aproximaciones terapéuticas a la Enfermedad de Huntington mediante el uso de modelos animales**

Grupo CIBERER: U742 Unidad de Señalización por Nutrientes, Instituto de Biomedicina de Valencia, CSIC, Valencia  
Otros grupos: U755

**49. Phenotypic characterization of a new EPM2A mutation (N163D) related to slow progression of Lafora disease**

Grupo CIBERER: U742 Unidad de Señalización por Nutrientes, Instituto de Biomedicina de Valencia, CSIC, Valencia

**50. Identificación de modificadores genéticos del fenotipo clínico de la enfermedad de Lafora**

Grupo CIBERER: U744 Laboratorio de Neurología, IIS-Fundación Jiménez Díaz, Madrid

**51. Autoantibodies against adipocytes on acquired lipodystrophies**

Grupo CIBERER: U754 Diagnóstico y caracterización de alteraciones del sistema del complemento, Unidad de Inmunología y Unidad de Investigación. Hospital Universitario "La Paz", Servicio Madrileño de Salud, Madrid

**52. Perfiles cuantitativos del factor H y las proteínas FHRs del Complemento y susceptibilidad a patología renal**

Grupo CIBERER: U754 Diagnóstico y caracterización de alteraciones del sistema del complemento, Unidad de Inmunología y Unidad de Investigación. Hospital Universitario "La Paz", Servicio Madrileño de Salud, Madrid

**Pósteres Recorrido V.**

**Cáncer Hereditario, Enfermedades Hematológicas y Dermatológicas**

**53. Modeling molecular factors for predicting metastatic risk in Pheochromocytoma and paraganglioma patients**

Grupo CIBERER: U706 Programa de Genética del Cáncer Humano, Fundación Centro Nacional de Investigaciones Oncológicas (CNIO), Madrid

**54. Mesenchymal stromal cells avoid graft failures in clinically relevant models of autologous transplantation**

Grupo CIBERER: U710 División de Terapias Innovadoras en el Sistema Hematopoyético, Centro de Investigaciones Energéticas, Medioambientales y Tecnológicas (CIEMAT), Madrid

**55. Flow Cytometry Characterization of hematopoietic samples from Pyruvate Kinase deficient patients**

Grupo CIBERER: U710 División de Terapias Innovadoras en el Sistema Hematopoyético, Centro de Investigaciones Energéticas, Medioambientales y Tecnológicas (CIEMAT), Madrid  
Otros grupos: GCV-19, GCV-20

**56. Piel Autóloga Bioingenierizada para la Cobertura de Lesiones Quirúrgicas tras Resección de Nevus Melanocíticos Congénitos Gigantes (NMCG)**

Grupo CIBERER: U714 Unidad de Medicina Regenerativa (CIEMAT) y Departamento de Bioingeniería (UC3M), Unidad Mixta de Investigación CIEMAT y Universidad Carlos III de Madrid, CIEMAT-UC3M, Madrid

**57. Common and specific transcriptomic profile, molecular pathways and signaling circuits in three rare skin disorders: XPC, SK and EBDR**

Grupo CIBERER: U714 Unidad de Medicina Regenerativa (CIEMAT) y Departamento de Bioingeniería (UC3M), Unidad Mixta de Investigación CIEMAT y Universidad Carlos III de Madrid, CIEMAT-UC3M, Madrid  
Otros grupos: U715

**58. Biallelic mutations in the ubiquitin ligase RFW3 cause Fanconi anemia**

Grupo CIBERER: U745 Departamento de Genética y Microbiología, Universitat Autònoma de Barcelona, Barcelona

**59. Biallelic mutations in FANCM cause a FA-like cancer predisposition syndrome**

Grupo CIBERER: U745 Departamento de Genética y Microbiología, Universitat Autònoma de Barcelona, Barcelona

**60. Valoración del Índice de Fragilidad Cromosómica (Cfi) como Marcador de la Estabilidad Hematológica en Pacientes con Anemia de Fanconi**

Grupo CIBERER: U745 Departamento de Genética y Microbiología, Universitat Autònoma de Barcelona, Barcelona  
Otros grupos: U710

**61. Impact of FADD expression, phosphomimetic and nonphosphorylatable FADD mutants in T-cells**

Grupo CIBERER: U749 Centro de Biología Molecular (CBM) "Severo Ochoa", Universidad Autónoma de Madrid, Madrid

**62. The CDKN1C-E2F1-TP53 axis is altered in human primary T-cell lymphoblastic lymphomas**

Grupo CIBERER: U749 Centro de Biología Molecular (CBM) "Severo Ochoa", Universidad Autónoma de Madrid, Madrid

**63. Down-regulation of FBXW7 by specific microRNAs in T-cell lymphoblastic lymphoma development**

Grupo CIBERER: U749 Centro de Biología Molecular (CBM) "Severo Ochoa", Universidad Autónoma de Madrid, Madrid

**64. El Biobanco del CIBERER como plataforma de servicio a la investigación**

Grupo CIBERER: U799 CIBERER BIOBANK. Valencia

**11h15 – 11h45** Pausa café

**11h45 – 14h00** **SESIÓN IV de Presentación de resultados**

Dos sesiones en paralelo con presentaciones de resultados

#### **SESIÓN IV SALA I**

**11h45 Nintendanib es efectivo como agente antifibrótico en un modelo preclínico de distrofia muscular de Duchenne**

Grupo CIBERER: U762 Servicio de Neurología, Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Barcelona

**12h00 Nuevo biomarcador del estatus serotoninérgico en pacientes con deficiencia de aminas biógenas: 6-sulfatoximelatonina en orina**

Grupo CIBERER: U703 Laboratorio de Enfermedades Metabólicas, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona

**12h15 Repurposing propranolol as a drug for the treatment of retinal hemangioblastomas in von Hippel-Lindau disease**

Grupo CIBERER: U707 Patología vascular y receptores endoteliales, Centro de Investigaciones Biológicas, CSIC, Madrid

**12h30 Primeras evidencias de reconstitución y ventaja proliferativa de células madre hematopoyéticas corregidas por terapia génica en pacientes con anemia de Fanconi**

Grupo CIBERER: U710 División de Terapias Innovadoras en el Sistema Hematopoyético, Centro de Investigaciones Energéticas, Medioambientales y Tecnológicas (CIEMAT), Madrid Otros grupos: U745; GCV19; GCV18

**12h45 Development of a hematopoietic stem cell model of X-linked dyskeratosis congenita**

Grupo CIBERER: U710 División de Terapias Innovadoras en el Sistema Hematopoyético, Centro de Investigaciones Energéticas, Medioambientales y Tecnológicas (CIEMAT), Madrid

**13h00 Dried blood spot screening of Lysosomal acid lipase deficiency (LALD) and confirmatory studies in Spanish LALD suspected patients**

Grupo CIBERER: U752 Grupo de estudio de enfermedad de Gaucher y neoplasias hematológicas. Servicio Hematología, Hospital Universitario "Miguel Servet", Instituto Investigación Sanitaria Aragón (IIS Aragón), Zaragoza

**13h15 Unraveling genotype-phenotype associations by complete functional characterization of the disease-associated variants found in the CFH gene**

Grupo CIBERER: U738 Patología Molecular y Genética del Complemento, Centro de Investigaciones Biológicas, CSIC, Madrid

**13h30 Autoinmunidad cerebral tras la encefalitis por el virus herpes simple (HSE): 100 casos**

Grupo CIBERER: U764 Servicio de Neurología, Instituto de Investigaciones Biomédicas August Pi i Sunyer (IDIBAPS), Corporació Sanitària Clínic, Barcelona

**13h45 Alteraciones Cromosómicas Identificadas en la Serie de Recién Nacidos del ECEMC (Estudio Colaborativo Español De Malformaciones Congénitas)**

Grupo CIBERER: U724 Centro de Investigación sobre Anomalías Congénitas - CIAC, Centro mixto ISCIII - ASEREMAC, Madrid

## **SESIÓN IV SALA II**

### **11h45 Estudio Comparativo de Patogenicidad de dos Mutaciones en el Gen MT-ATP6 en una Familia con Síndrome de Leigh**

Grupo CIBERER: U723 Laboratorio de Enfermedades Mitocondriales y Neuromusculares., Hospital Universitario 12 de Octubre, Servicio Madrileño de Salud, Madrid

### **12h00 Fisiopatología mitocondrial en axonopatías: Vulnerabilidad neuronal selectiva**

Grupo CIBERER: U732 Instituto Pediátrico de Enfermedades Raras (IPER), Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona

### **12h15 La depleción aguda de DKC1 y NOP10 produce estrés oxidativo**

Grupo CIBERER: U733 Departamento de Fisiología, Facultat de Medicina, Universitat de València, Valencia

### **12h30 Los factores genéticos y constitucionales son determinantes de la hiperecogenicidad de la sustancia negra**

Grupo CIBERER: U763 Servicio de Neurología, Hospital UiP La Fe, Valencia

### **12h45 IPS Cells as Disease Model for Defects in the Mitochondrial Propionate Oxidative Pathway**

Grupo CIBERER: U746 Centro de Investigación y Diagnóstico de Enfermedades Metabólicas Hereditarias, Centro de Biología Molecular (CBM) "Severo Ochoa", Universidad Autónoma de Madrid, Madrid

### **13h00 Characterization of the metabolic proteome in muscle of Progressive external ophthalmoplegia and MELAS syndrome patients**

Grupo CIBERER: U713 La mitocondria y su disfunción en patología, Centro de Biología Molecular "Severo Ochoa" (CBMSO), Universidad Autónoma de Madrid, Madrid

### **13h15 El miR-323-3p circulante es un buen biomarcador de cardiomiopatía, capaz de identificar la variabilidad fenotípica de pacientes con ataxia de Friedreich**

Grupo CIBERER: U733 Departamento de Fisiología, Facultat de Medicina, Universitat de València, Valencia

### **13h30 Mutation affecting the proximal promoter of Endoglin as the origin of hereditary hemorrhagic telangiectasia type 1**

Grupo CIBERER: U707 Patología vascular y receptores endoteliales, Centro de Investigaciones Biológicas, CSIC, Madrid

### **13h45 Bases Estructurales de las Basalopatías Por Afectación Del Colágeno Tipo IV**

Grupo CIBERER: U739 Enzimopatología estructural, Instituto de Biomedicina de Valencia, CSIC, Valencia

**14h00-15h30** Almuerzo Despedida

**15h45** Salida hasta estación de tren y aeropuerto