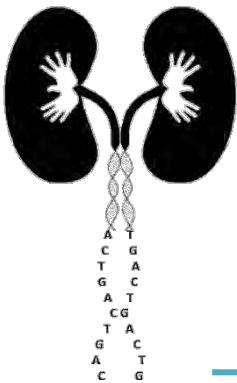




Jornada Internacional de Enfermedades Raras: Ciliopatías Comunes y Ultrarraras



Jueves, 28 Marzo. Santiago de Compostela
Viernes, 29 Marzo. Ourense



Jornada Internacional de Enfermedades Raras: Ciliopatías Comunes y Ultrararas

March 28, 2019 (Auditorio Novoa Santos, USC Santiago/CHUS)

20 ANIVERSARIO DEL LABORATORIO DE INVESTIGACIÓN EN NEFROLOGÍA: NefroCHUS 20th Anniversary of the Research Laboratory in Nephrology: NefroCHUS

NefroCHUS



Laboratorio de Genética de
las Enfermedades Renales

SESIÓN DE APERTURA / OPENING SESSION

9:45h **Recogida de Documentación**
Collection of documentation

10:00h **Bienvenida. Comité organizador y Autoridades**
Welcome. Organizing Committee And Authorities

Dra. Eloína Núñez, Gerente de Xestión Integrada del Servizo Galego de Saúde en el área sanitaria de Santiago.

Dr. Gregory G. Germino, Subdirector del National Institute of Health (NIH/NIDDK)

Beatriz Allegue, Axencia de coñecemento en saúde (ACIS).

Dr. Alberto Ortiz, Director RETIC REDinREN (Fundación Jiménez Díaz)

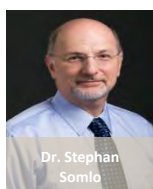
Dr. José Castillo, Director del Instituto de Investigación Sanitaria de Santiago (IDIS)



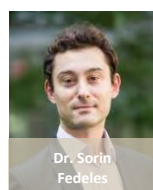
10:30h **MEMORIAL TO DR. XOSE MANUEL LENS NEO**
Dra. Teresa Cordal, Nefróloga CHUP y **Dr. Miguel A García González**, Adjunto de Genética (FPGMX)/ Jefe de grupo NefroCHUS (IDIS)

COMMON CILIOPATHIES: POLYCYSTIC KIDNEY DISEASE

Moderadores/Moderators: **Dr. Miguel Abal**, Jefe de grupo de Oncología Médica Traslacional (IDIS) y **Dra. Sonia Eiras**, jefa de grupo de Cardiología (IDIS).



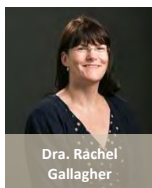
11:00h **Plenary session: Dr. Stephan Somlo** (Yale University, USA)
Genética molecular de la Enfermedad Poliquística Renal y Hepática: lecciones de ratones y hombres
Molecular Genetics of Polycystic Kidney and Liver Disease: Lessons from mice and man.



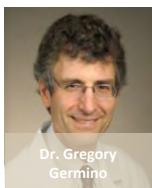
11: 45h **Dr. Sorin Fedeles** (Yale University, USA)
Nuevos mecanismos moleculares de la enfermedad renal poliquística autosómica dominante (ADPKD): estamos cerca de un posible tratamiento
New Molecular Mechanisms of Autosomal Dominant Polycystic Kidney Disease (ADPKD): are we close to a possible treatment?

UNNESPECTED MECHANISMS OF DISEASE IN PKD

Moderadores/Moderators: **Dr. Oreste Gualillo**, Jefe de grupo NEIRID (IDIS) y **Dra. Luisa María Seoane**, grupo de Fisiopatología Endocrina (IDIS).



- 12: 30h Dra. Anna Rachel Gallagher** (Yale University, USA)
¿Es la citogénesis un mecanismo patológico universal para todas las formas de enfermedad renal poliquística?: aprendiendo de la enfermedad renal autosómica recesiva poliquística (ARPKD).
Is cytogenesis a universal pathological mechanism for all forms of Polycystic kidney disease?: learning from Autosomal Recessive Polycystic Kidney Disease(ARPKD).

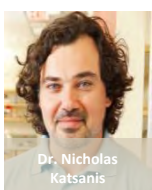


- 13:15h Dr. Gregory Germino** (National Institute of Health NIH-NIDDK-, USA).
Conexión emergente entre la PKD y el metabolismo celular desregulado.
Emerging connection between PKD and dysregulated cellular metabolism.

14:00pm WELCOME COCKTAIL

CILIOPATIAS RARAS Y ULTRARARAS / RARE AND ULTRARARE CILIOPATHIES

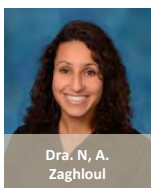
Moderadores/Moderators: **Dra. Clara Ruiz**, Jefa de Grupo Genética de tumores gastrointestinales (IDIS) y **Dra. María Pardo**, Jefa del grupo Obesidómica (IDIS).



- 15: 00h Plenary session: Dr. Nicholas Katsanis** (Duke University, USA)
Bardet Biedl (BBS) y demás Ciliopatías: del Cilio al paciente.
Bardet Biedl (BBS) y other Ciliopathies: from cilia to patient.



- 15:45h Dr. José Badano** (Instituto Pasteur, Uruguay)
Genética de la ciliopatía Rara y Ultra-rara: un abordaje a la obesidad.
Genetics of Rare and Ultra-rare ciliopathies: an approach from obesity.



- 16:30h Norann A. Zaghloul** (Maryland University, USA)
Mecanismos moleculares de la ciliopatía rara y ultrarara: diabetes en BBS y Alstrom.
Molecular mechanisms of rare and ultra-rare Ciliary Disease: Diabetes in BBS and Alstrom.

17:15h CLAUSURA DE LA JORNADA / END OF SESSION

Dra. Diana Valverde, Jefa del Grupo de Ciliopatías y **Dr. Miguel A García González**, Adjunto de Genética (FPGMX)/ Jefe de grupo NefroCHUS (IDIS).

March 29th , 2019 (Auditorio Marie Curie, UVigo-Ourense Campus da Auga)

LA CIENCIA DE LA MANO DEL PACIENTE

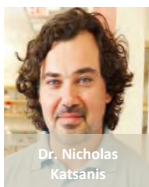
SESIÓN DE APERTURA / OPENING SESSION

9:45h **Recogida de Documentación**
Collection of documentation

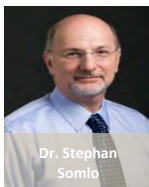
10:00h **Bienvenida. Comité organizador y Autoridades**
Welcome. Organizing Committee And Authorities
Dr. Jesús Vázquez Almuíña, Conselleiro de sanidade Xunta de Galicia.
Dr. Gregory G. Germino, Subdirector del National Institute of Health (NIH/NIDDK).
Jesús Vázquez Abad, Alcade de Ourense.
Manuel Joaquín Reigosa, Rector de la Universidade de Vigo.
Rosendo Fernandez, Vicepresidente da Diputación de Ourense.
Carlos Rodríguez Mouriz, Director Ejecutivo de Centro Médico El Carmen.

DEL CILIO AL PACIENTE

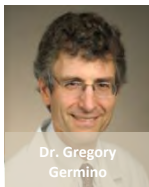
Moderadores/Moderators: **Dra. Diana Valverde**, Jefa del Grupo de Ciliopatías y **Dr. Miguel A García González**, Adjunto de Genética (FPGMX)/ Jefe de grupo NefroCHUS (IDIS).



10:30h **Dr. Nicholas Katsanis** (Duke University, USA) Ciliopatías Raras y ultrararas.
Bardet Biedl (BBS) y demás Ciliopatías: del Cilio al paciente.
Bardet Biedl (BBS) y other Ciliopathies: from cilia to patient.



11:00h **Dr. Stefan Somlo** (Duke University, USA) Ciliopatías Comunes
Poliquistosis Renal (PQR): del Cilio al paciente.
Polycystic Kidney Disease (PKD): from cilia to patient.



11:30h **Dr. Gregory Germino** (Deputy Director, National Institute of Health NIH-NIDDK-, USA).
Mapas, brechas y trampas: trazando nuestro camino hacia una cura.
Maps, Gaps, and Traps: Charting our way toward a Cure.

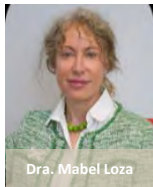
12:00pm **COFFEE BREAK**

ABORDAJE DE LAS ENFERMEDADES RARAS EN EL SNS: BUSCANDO SOLUCIONES

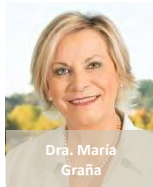
Moderadores/Moderators: **Belen Ruano**, Asociación Síndrome de Joubert, **Santiago Riva**, Fundación FEDER, **Sara Seijas**, Fabert Asociación de Síndrome de Joubert y trastornos Relacionados



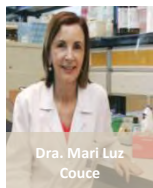
12:20pm **Dr. Carmen Ayuso** (Jiménez Díaz Foundation, Spain).
Relevancia del diagnóstico genético en las enfermedades raras.
The relevance of genetic diagnosis in rare diseases.



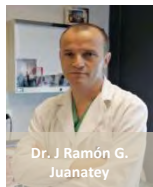
12:40pm Dra. Mabel Loza (University of Santiago de Compostela, Spain).
Desarrollo de medicamentos huérfanos en enfermedades raras: de la investigación y la innovación a los pacientes.
Orphan drug development in rare diseases: from research and innovation to patients.



13:00pm Dra. María Graña (ZYGOS, Spain).
Diagnóstico Genético Preimplantacional, una alternativa al tratamiento.
Preimplantation Genetic Diagnosis, an alternative to treatment.



13:20h Mari Luz Couce (Hospital University Complex of Santiago de Compostela, Spain)
Trastornos neurodegenerativos y metabólicos en pediatría: la unidad CESUR como modelo de excelencia.
Neurodegenerative and metabolic disorders in pediatrics: the CESUR unit as a model of excellence.



13:40h Dr. José Ramón González Juanatey (Hospital University Complex of Santiago de Compostela, Spain)
Abordaje de la cardiopatía en pacientes con enfermedades raras.
Approaching Cardiopathy in patients with rare diseases.



14:00h Dr. Enrique Pelaez Pérez (Hospital University Complex of Pontevedra CHOP, Spain)
Abordaje de la Nefropatía en Pacientes con Enfermedades Raras.
Approaching Nephropathy In Patients With Rare Diseases.

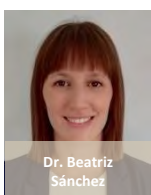


14:20h Dr. José Castillo (Research Institute of Santiago de Compostela IDIS, CHUS, Spain)
Institutos de investigación biomédica como modelo en beneficio de nuestros pacientes.
Institutes of biomedical research as a model for the benefit of our patients.

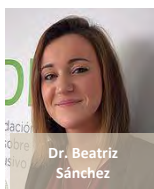
14: 40h ROUND TABLE
Abordaje de las Enfermedades Raras en nuestro Sistema de Salud.
Approaching Rare Diseases In Our Health System.

15:00 pm WELCOME COCKTAIL

REHABILITACIÓN Y FISIOTERAPIA EN LAS ENFERMEDADES RARAS



16: 00h Dra, Beatriz Sánchez Fernández (Fisiocyl, Valladolid)
Abordaje fisioterápico de las afecciones respiratorias en enfermedades raras.
Physiotherapeutic approach to respiratory diseases in rare diseases.



16: 30h Dra. Andrea Gutiérrez Suárez (Comité Paralímpico Español)
Deporte adaptado y deporte inclusivo desde una perspectiva
multidisciplinar
Adapted sport and inclusive sport from a multidisciplinary perspective.



17:00h Closing Conference: Dr. Ángel Carracedo
Genomic Medicine Galician Public Foundation, Spain

18:00h CLAUSURA DE LA JORNADA / END OF SESSION

ORGANIZADORES:



Universidade de Vigo



La nefrología en España



NefroCHUS

