

Presentación

Estimados compañeros:

La compleja situación derivada de la pandemia COVID-19 nos obligó a aplazar la II Reunión Interna del Área Transversal IBIMA-RARE prevista para el año 2020. Aunque por desgracia la incertidumbre aún no ha remitido, tenemos la esperanza de poder reunirnos presencialmente el próximo mes de junio, cumpliendo con las medidas de seguridad necesarias para poder celebrar este deseado encuentro con la mejor garantía.

Hemos preparado con enorme ilusión para esta ocasión un programa centrado en las *“Nuevas Tecnologías al servicio de la Investigación en Enfermedades Raras”* que pueda dar respuesta a las necesidades formativas de los miembros del área y a la vez, permita dar a conocer algunas de las infraestructuras tecnológicas más destacadas y las aplicaciones y líneas de investigación desarrolladas en enfermedades raras en las diferentes instituciones que conforman el IBIMA.

Como novedad, y a fin de incentivar la participación de los investigadores de IBIMA-RARE, hemos incluido en el programa un espacio para la presentación de los trabajos científicos del área publicados recientemente, que podrán optar al I Premio al Mejor Trabajo Científico Interno de IBIMA-RARE.

Celebraremos la reunión interna del área, donde os informaremos del desarrollo de nuestras actividades y estaremos a vuestra disposición para recibir propuestas y sugerencias. También tendremos la oportunidad de compartir un almuerzo de trabajo donde podremos interactuar en un ambiente más distendido.

Esperamos que este encuentro contribuya a establecer sinergias y colaboraciones entre los diferentes grupos del IBIMA que conforman IBIMA-RARE. Es nuestro deseo que IBIMA-RARE siga creciendo y es por esto que contamos con vuestro apoyo, asistencia y participación.

Un afectuoso saludo,

Miguel Ángel Medina y Raquel Yahyaoui

Coordinación IBIMA-RARE

II REUNIÓN DEL ÁREA TRANSVERSAL IBIMA-RARE



Salón de Grados de la Facultad de Ciencias

Lunes 14 de junio de 2021

De 11:00 a 17:00 h



ibima
Instituto de Investigación
Biomédica de Málaga



Junta de Andalucía



PROGRAMA

- **11:00 h. Bienvenida.** Dr. Miguel Ángel Medina y Dra. Raquel Yahyaoui. Coordinación IBIMA-RARE.
- **11:10 h - 14:00 h. MESA REDONDA: Nuevas tecnologías al servicio de la investigación en enfermedades raras en el IBIMA.**
 - ★ **Introducción a las técnicas de NGS y sus aplicaciones.** Dra. Josefa Gómez Maldonado. Unidad de Genómica y Ultrasecuenciación, Centro de Supercomputación y Bioinnovación, UMA.
 - ★ **Utilidad de tecnologías de nueva generación en Oncología.** Dra. Martina Álvarez Pérez. Laboratorio de Biología Molecular del Cáncer, CIMES, UMA.
 - ★ **Mejorando las estrategias de abordaje de las enfermedades raras mediante Herramientas Proteómicas.** Dr. Casimiro Cárdenas García. Servicio de Proteómica, SCAI, UMA.
 - ★ **Introducción a la Metabolómica y sus aplicaciones.** Dra. Sonia Osorio Algar. Departamento de Mejora Genética y Biotecnología, UMA.
 - ★ **Resonancia Magnética en la investigación biomédica.** Dra. María Luisa García Martín. Servicio de Nanolmagen, Laboratorio de Resonancia Magnética Biomédica, BIONAND.
 - ★ **Aplicaciones Bioinformáticas y de Biología de Sistemas al diagnóstico de enfermedades raras.** Dr. Juan Antonio García Ranea. Departamento de Biología Molecular y Bioquímica, UMA.
 - ★ **Papel del Microbioma Intestinal en las inmunodeficiencias primarias.** Dra. María Isabel Queipo Ortuño. Laboratorio de Investigación IBIMA-Hospital Universitario Virgen de la Victoria, IBIMA.
- **14:00 h. Almuerzo de trabajo.**
- **15:00 h. Presentación de los trabajos científicos seleccionados**
 - ★ **15:00 h. Autoimmune diseases and COVID-19 as risk factors for poor outcomes: data on 13,940 hospitalized patients from the Spanish Nationwide SEMI-COVID-19 Registry.** Dra. María Rosa Bernal López. Grupo A-06.
 - ★ **15:15 h. Biallelic mutations in LAMA5 disrupts a skeletal noncanonical focal adhesion pathway and produces a distinct bent bone dysplasia.** Dr. Iván Durán Jiménez. Grupo F-01.
 - ★ **15:30 h. Systematic identification of genetic systems associated with phenotypes in patients with rare genomic copy number variations.** Dr. Pedro Seoane Zongic. Grupo B-04.
 - ★ **15:45 h. Recombinant IGF-1 induces sex-specific changes in bone composition and remodeling in adult mice with Pappa2 deficiency.** Dr. Juan Suárez Pérez. Grupo C-06.
- **16:00 h. Reunión Interna del Área.** Orden del día:
 - ★ **Actividades realizadas durante el curso 2020/2021**
 - ★ **Actividades previstas para el curso 2021/2022**
 - ★ **Presentación de la convocatoria del Plan Propio 2021**
 - ★ **Ruegos y preguntas**
 - ★ **Entrega del I Premio al Mejor Trabajo Científico Interno de IBIMA-RARE**
- **17:00 h. Despedida**