

## Presentación

Estimados compañeros:

Os escribimos con el propósito de invitaros a reunirnos presencialmente el próximo día 18 de junio en la que será ya la V Reunión Interna del Área Transversal IBIMA-RARE.

Hemos preparado con enorme ilusión para esta ocasión un programa en el que tengan la oportunidad de presentar su investigación los grupos del área con líneas y trabajos de investigación en enfermedades raras con un enfoque interdisciplinar.

A fin de incentivar la participación de los investigadores de IBIMA-RARE, hemos mantenido en el programa un espacio para la presentación de los trabajos científicos del área publicados recientemente, que podrán optar al IV 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 tipo cocktail previo al inicio de la reunión donde podremos interactuar en un ambiente más distendido.

Esperamos que, un año más, 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

# V REUNIÓN DEL ÁREA TRANSVERSAL IBIMA-RARE



Salón de Grados de la Facultad de Ciencias

**Martes 18 de junio de 2024**

**De 15:00 a 20:00 h**



# PROGRAMA

- **15:00 h. Cocktail de bienvenida.**

- **16:00 h. Presentación.**

D. Antonio Flores Moya. Decano de la Facultad de Ciencias. UMA.  
Miguel Ángel Medina. Coordinador de IBIMA-RARE.  
Raquel Yahyaoui. Coordinadora adjunta de IBIMA-RARE.

- **16:15 h. CONFERENCIA ESPECIAL**

- ★ **Unidad de Patología Mastocitaria: mastocitosis y síndromes de activación mastocitaria.** Dra. María Salas Cassinelo y Dra. Sandra Martín Téllez. Grupo D-04.

- **16:45 h. MESA REDONDA: INVESTIGACIÓN REALIZADA EN EL ÁREA IBIMA-RARE CON ENFOQUE INTERDISCIPLINAR** (15 min por exposición)

- ★ **Cuando el cáncer es una enfermedad rara.** Dra. Sofía Ruiz Medina. Grupo CIMO-01.
- ★ **Hiperquilomicronemia autoinmune.** Dr. José Rioja Villodres. Grupo A-09.
- ★ **Functional role of the transglutaminase family in rare and ultra-rare diseases.** Dra. Raquel Godoy Ruiz. Grupo G-01.
- ★ **Obesidad genética: una enfermedad rara entre la más común.** Dra. Mercedes Rivera Cuello. Grupo A-19.

- **18:00h. Presentación de los trabajos científicos seleccionados**  
(10 min por exposición)

- Ainhoa Robles Mezcua (Grupo A-03) presenta: “The novel variant NP\_00454563.2 (p.Glu259Glyfs\*77) in gene PKP2 associated with arrhythmogenic cardiomyopathy in 8 families from Malaga, Spain” (Genes 14,x., 2023).
- José Rioja Villodres (Grupo A-09) presenta: “Role of lipoprotein lipase activity measurement in the diagnosis of familial chylomicronemia syndrome” (Journal of Clinical Lipidology 17,272-280, 2023).
- Rita Romero Galisteo (Grupo AA-22) presenta: “Translation, cross-cultural adaptation and validation of the Rett syndrome motor evaluation scale (RESMES): Spanish version” (European Journal of Paediatric Neurology 47,72-79, 2023).
- Elena Rojano Rivera (Grupo B-04) presenta: “Integrating differential expression, co-expression and gene network analysis for the identification of common genes associated with tumor angiogenesis deregulation” (Journal of Biomedical Informatics Aug;144:104421, 2023).

- **19:00 h. Reunión Interna del Área.** Orden del día:

- ★ **Actividades realizadas durante el curso 2023/2024**
- ★ **Actividades previstas para el curso 2024/2025**
- ★ **Información de la convocatoria del Plan Propio 2024**
- ★ **Ruegos y preguntas**
- ★ **Entrega del IV Premio al Mejor Trabajo Científico Interno de IBIMA-RARE**

- **19:30 h. Despedida**