



II CONGRESO  
DE INVESTIGACIÓN  
PTS Granada

# SESIÓN 10. ENFERMEDADES RARAS

## Comunicaciones orales aceptadas

### **GENÉTICA DE LA ENFERMEDAD DE MENIERE**

José Antonio López Escámez, ibs.GRANADA / GENYO / Universidad de Granada

### **FACTORES DE CRECIMIENTO Y SU POSIBLE APLICACIÓN EN ENFERMEDADES RARAS**

Ana Leticia Jiménez Escobar, Inves Biofarm

### **GENERACIÓN DE UN MODELO CELULAR BASADO EN CÉLULAS MADRE PLURIPOTENTES HUMANAS CON EXPRESIÓN DE RBM15-MKL1 PARA EL ESTUDIO DE AMKL PEDIÁTRICA**

María del Mar Bonillo Lamolda, Fundación Progreso y Salud

### **IMPLICACIONES DE LA NUCLEÓTIDO HIDROLASA DCTPP1 EN ESTABILIDAD GENÓMICA Y FUNCIÓN MITOCONDRIAL**

María Belén Fernández López, Instituto de Parasitología y Biomedicina López Neyra (CSIC)

### **DESARROLLO Y PUESTA A PUNTO DE LA PRIMERA HERRAMIENTA DE TERAPIA GÉNICA PARA TRATAR EL SÍNDROME DE BERNARD-SOULIER**

Gonzalo Martínez Navajas, Universidad de Granada / GENYO

### **VARIANTES RARAS EN EL GEN TECTA EN LA ENFERMEDAD DE MENIERE FAMILIAR AUTOSÓMICA DOMINANTE**

Alberto Manuel Parra Pérez, GENYO

### **CARACTERIZACIÓN GENO-FENOTÍPICA Y ESTRUCTURAL DE UNA NUEVA VARIANTE DE SIGNIFICADO INCIERTO DEL GEN ALPL ASOCIADO A HIPOFOSFATASIA**

Raquel Sanabria de la Torre, Universidad de Granada