



22 y 23 de FEBRERO de 2026

I Congreso Internacional Mutación Gen IQSEC2 España

en **MADRID**

 Hospital Universitario Ramón y Cajal



**Hospital Universitario
Ramón y Cajal**

feder
FEDERACIÓN ESPAÑOLA DE ENFERMEDADES Raras

 **IMPULSA
IGUALDAD**



Inscripciones

I Congreso Internacional Mutación Gen IQSEC2

Fecha: 22 y 23 febrero 2025,

Semana del Día de las Personas con Enfermedades Raras

Lugar: Sala Joaquin Ortuño. Hospital Universitario Ramón y Cajal. Madrid.

Día 1 –22 de febrero 2026. Horario de tarde

Encuentro de familias Asociación IQSEC2 con investigadores. Solo para familias asociadas y comunidad científica.

Día 2 – 23 de febrero 2026. I Congreso Médico Internacional Mutación Gen IQSEC2

PROGRAMA – *PROVISIONAL*

8:30 – 9:00. Bienvenida y acreditaciones

9:00 – 9:15. Apertura

- Dr. Miguel Ángel Moreno. Jefe del servicio de Genética del Hospital Ramón y Cajal e investigador del IRYCIS y vicepresidente de la Asociación Española de Genética Humana.
- Dña. Empar Cebrian. Presidenta Asociación Española Mutación Gen Iqsec2

9:15 – 11:00. La Mutación Genética IQSEC2 y líneas de investigación actuales

- 9:15: Dr. Andrew Levy¹. Investigador IQSEC2. Technion. Instituto Tecnológico de Israel. Miembro del Comité Científico de la Asociación Española Iqsec2
- 10:00: Dra. Alessandra Renieri / Ilaria Meloni². Departamento de Biotecnología Médica. Universidad de Siena. Miembro del Comité Científico de la Asociación Española Iqsec2 *On line*
- 10:45 Dra. Vassia Tegoulia³. Directora Sénior de Desarrollo Técnico Farmacéutico en Genentech. Grupo Roche. Grecia.

Modera: Empar Cebrian. Asociación Española Mutación Gen Iqsec2

¹ <https://iqsec2.org/our-team/>

² <https://docenti.unisi.it/en/meloni>

³ <https://def-ix.delphiforum.gr/speaker/11886510408>

11:00 – 11:30. Turno de preguntas

11:30 – 12:00. Café Networking

12:00 – 13:30. Mesa redonda. Entidades sanitarias españolas. Retos y futuro

- 12:00. Dra. Raquel Buenhache. Neuropediatra especialista IQSEC2. Hospital Ramón y Cajal. Miembro del Comité Científico de la Asociación Española Iqsec2
- 12:30: Dra. Eva Bermejo-Sánchez⁴. Directora e Investigadora Científica, Instituto de Investigación de Enfermedades Raras. Instituto de Salud Carlos III
- 12:50: Dra. Inmaculada Pitarch. Instituto de Investigación Sanitaria. Hospital de La Fe. Valencia. Terapias génicas de la Comunidad Valenciana. Miembro del Comité Científico de la Asociación Española Iqsec2
- 13:10. Dra. Cristina de Frutos. Nutricionista. Hospital Ramón y Cajal. La dieta cetogénica para el control de la epilepsia genética.

Moderador: Dra. Rosario Cazorla. Neuropediatra. Hospital Puerta de Hierro (*p. confirmación*)

13:30 – 14:15. Mesa redonda familias. Nuestros niños y niñas con una enfermedad rara

- 13:30. Presentación video de la Asociación Española Mutación Gen Iqsec2
- 13:35. Mesa debate con familias. Conviviendo con la mutación del gen iqsec2. Presente y futuro
- 13:55. Carolina Moreno, mamá de Irai, “la niña que nació dos veces”. Asociación Irai. Resultados del tratamiento de terapia génica (*video*)
- 14:05. Rodrigo Bartolome. Vicepresidente de la Asociación síndrome CNNTB1. Demostrando que hay esperanza

Moderador: (...) Federación Española de Enfermedades Raras.

14:15 – 14:30. Construyendo la red de Apoyo IQSEC2

- 14:15. (...) La importancia del asociacionismo y redes de apoyo. Federación Española de Enfermedades Raras. FEDER

Moderador: Empar Cebrián. Asociación Española Mutación Gen Iqsec2

14:30 – 14:45. Turno de preguntas

14:45 – 15:00. Cierre y conclusiones

Organiza: Asociación Española Mutación Gen IQSEC2

Colabora: Hospital Universitario Ramón y Cajal

FEDER, Federación Española de Enfermedades Raras.

IMPULSA IGUALDAD

⁴ <https://www.linkedin.com/in/eva-bermejo-s%C3%A1nchez-msc-phd-a3887132/>