



# iQSEC 2

ASOCIACIÓN ESPAÑOLA MUTACIÓN GEN IQSEC2

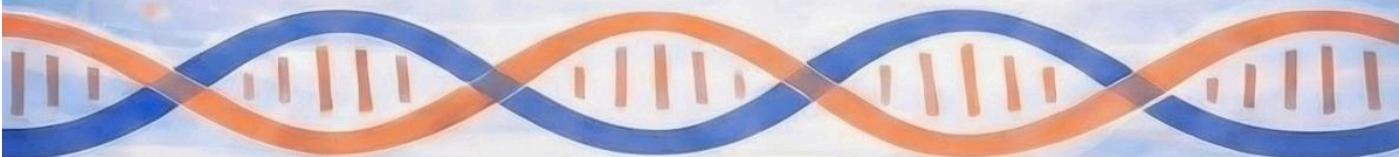
22 y 23 de FEBRERO de 2026

## 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



# 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 Levy<sup>1</sup>. Investigador IQSEC2. Technion. Instituto Tecnológico de Israel. Miembro del Comité Científico de la Asociación Española Iqsec2
- 10:00: Dra. Alessandra Renieri / Ilaria Meloni<sup>2</sup>. Departamento de Biotecnología Médica. Universidad de Siena. Miembro del Comité Científico de la Asociación Española Iqsec2 *On line*
- 10:45 Dra. Vassia Tegoulia<sup>3</sup>. Directora Séniior de Desarrollo Técnico Farmacéutico en Genentech. Grupo Roche. Grecia.

**Modera:** Empar Cebrian. Asociación Española Mutación Gen Iqsec2

<sup>1</sup> <https://iqsec2.org/our-team/>

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

<sup>3</sup> <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-Sánchez<sup>4</sup>. 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.

**Modera:** 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 Asociacion síndrome CNNTB1. Demostrando que hay esperanza

**Modera:** (...) 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

**Modera:** 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

---

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