

¿Puede la biotecnología curar las enfermedades raras?

14 de Noviembre de 2013 - Salón de Actos ETSIA (UPM)

TARJETONES – LISTA DE CORRESPONDENCIAS

REPRODUCCIÓN INCONTROLADA - SARCOMA DE TEJIDOS BLANDOS- YONDELIS®	ALTERACIONES EN OSTEÓBLASTOS Y FIBROBLASTOS - DISPLASIA FIBROSA
DISQUERINA ANÓMALA - DISQUERATOSIS CONGÉNITA- GESTELMIR®	DEFICIENCIA EN HEXOSAMINIDASA A - ENFERMEDAD DE TAY-SACHS
ALBINOCHIP®- ALBINISMO	MUTACIONES EN EL GEN NTRK1 - INSENSIBILIDAD CONGÉNITA AL DOLOR CON ANHIDROSIS
FALLO EN CROMOSOMA 15 MATERNO - SÍNDROME DE ANGELMAN	ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA
SEÑALIZACIÓN DEFECTUOSA- SÍNDROME DE ALAGILLE	DEFICIENCIA DEL FVW - ENFERMEDAD DE VON WILLEBRAND
CILIOS DEFECTUOSOS - SÍNDROME DE BARDET-BIEDL	FIBROSIS QUÍSTICA - MUTACIONES DEL CFTR
SÍNDROME DE GOLDENHAR	PROLIFERACIÓN ANORMAL - HISTIOCITOSIS DE CÉLULAS DE LANGERHANS
ATAXINA-3 MUTADA - ENFERMEDAD DE MACHADO-JACOBS	PROBLEMAS CARDÍACOS - COMPLEJO DE EISENMENGER
PROTEÍNA TAU ANÓMALA - ENFERMEDAD DE PICK	MUTACIÓN EN EL TRANSPORTADOR DE ZINC - ACRODERMATITIS ENTEROPÁTICA - APOORTE DE ZINC
ACÚMULO DE COLESTEROL - ENFERMEDAD DE TANGIER	MUTACIÓN EN EL GEN FGFR2/FGFR3 - DISOSTOSIS CRANEOFACIAL
AUMENTO DEL TEJIDO CEREBRAL - ENFERMEDAD DE SANDHOFF	EXPANSIÓN DE REPETICIONES DE TRINUCLEÓTIDOS - ATAXIA DE FRIEDRICH
HIPOPITUITARISMO - LEUCODISTROFIA DE CÉLULAS GLOBOIDES (ENFERMEDAD DE KRABBE)	FMRP ANÓMALA - SÍNDROME X FRÁGIL - IMABIS-78®
AUSENCIA DE GALACTOCEREBROSIDASA	ESCLERODERMIA – DISERTIDE (P144)
LIPOFUSCINOSIS CEROIDEA NEURONAL- ACUMULACIÓN DE MATERIAL AUTOFLUORESCENTE	PLEGAMIENTO ANÓMALO DE TRANSTIRRETINA - POLINEUROPATÍA AMILOIDE FAMILIAR - SOM 0226
MALFORMACIÓN DE ARNOLD-CHIARI	GEN FANCA DEFECTUOSO - ANEMIA DE FANCONI - LENTIVIRUS FANCA
PANICULITIS NODULAR NO SUPURATIVA (O ENFERMEDAD DE WEBER-CHRISTAIN)	FOTORRECEPTORES ANÓMALOS-RETINITIS PIGMENTOSA- PRO-015 Y PRO-001
LÁMINA NUCLEAR DEFECTUOSA - PROGERIA	CALCIFICACIONES VASCULARES SUPERFICIALES- CALCIFILAXIS - SNF-472
HUNTINTINA DEFECTUOSA - ENFERMEDAD DE HUNTINGTON	COLÁGENO XVII ANÓMALO - EPIDERMOLISIS BULLOSA- TERAPIA AUTÓLOGA CON QUERATINOCITOS REVERTIDOS
DEFICIENCIA EN GENERACION DE ENERGIA - SÍNDROME DE LEIGH	MUTACIÓN EN EL GEN PHOX-2B - SINDROME DE ONDINE
DEFICIENCIA DE LAFORINA - ENFERMEDAD DE LAFORA	DOLOR PÉLVICO CRÓNICO
MALFORMACIÓN DE VÍAS BILIARES - ENFERMEDAD DE CAROLI	DELECIÓN CROMOSÓMICA – SINDROME DE DIGEORGE – SINDROME DE WILLIAMS – SINDROME DE MILLER DIEKER – SINDROME DE SMITH MAGENIS
ENFERMEDAD DE GAUCHER - GLUCOCEREBROSIDASA ANÓMALA	AUSENCIA DE CONTRIBUCIÓN PATERNA CROMOSOMA 15q11.2q11.3 - SINDROME DE PRADER WILLI
DISTROFIA DE DUCHENNE - AUSENCIA DE DISTROFINA	MUTACIÓN EN EL GEN ABCA12 - ICTIOSIS ARLEQUIN
PÚRPURA TROMBOCITOPÉNICA INMUNE - ENFERMEDAD DE FOX-FORDYCE	

