

## Viernes 21 de septiembre de 2018

- 13,00 Recepción y acogida.
- 15,00 Comida.
- 21,30 **Cena.**
- 22,30 Dinámica, presentación de participantes y fiesta de convivencia.

## Sábado 22 de septiembre de 2018

- 8,45 **Desayuno.**
- 9,45 **Inauguración.** Sr. Consejero de Sanidad de la junta de Castilla y León, D. Antonio María Sáez Aguado, Ilmo. Sr. Alcalde de Arroyo de la Encomienda, D. José Manuel Barrio Marco, y Directora y Tesorera de FEDAES, Pilar Martín.

### **MESA I: Líneas de investigación en ataxias** **Moderadora: Pilar González Cabo**

- 10,00-10,20 **Patricia Martínez Martín.** Servicio Medicina Interna. Hospital Infanta Sofía. San Sebastián de los Reyes. Madrid. "*La ataxia a ambos lados de la mesa*".
- 10,20-10,40 **Victor Volpini Bertrán.** IDIBELL. Barcelona. "*Bancos de ADN para completar los estudios e identificar nuevos genes en ataxias*".
- 10,40-11,00 **Juan Carlos Baiges.** Responsable Científico de Fedaes. "*Propuestas de tratamientos farmacológicos en ataxia de Friedreich*".
- 11,00-11,20 Preguntas y debate.

### **MESA II: La clínica en ataxias** **Moderador: Joaquim Ros.**

- 11,20-11,40 **David Genís Batlle.** Servicio de Neurología. EACICS-IAS. Girona. "*Interpretación del informe clínico neurológico*".
- 11,40-12,00 **Mar O'Callaghan, Alejandra Darling.** Servicio Neurología Hospital San Joan de Deu. Barcelona. "*Ataxia de inicio en edad pediátrica*".
- 12,00-12,20 **Sergio Cesar Díaz.** Servicio de Cardiología. Hospital San Joan de Deu. Barcelona. "*El corazón en la ataxia de Friedreich: lo que debemos saber*".
- 12,20-12,40 **Ana M. Ruiz Tornero, Rocío García Ramos.** Servicio de Neurología. Hospital Clínico San Carlos. Madrid. "*Revisión del SCAR10: a propósito de un caso en España*".
- 12,40-13,00 **Jon Infante Ceberio.** Servicio de Neurología. Hospital Valdecilla. Santander. "*Ataxia y paraparesia espástica asociada a mutaciones en el gen POLR3A*".
- 13,00-13,20 Preguntas y debate.

### **MESA III: Investigación básica en Ataxia de Friedreich I** **Moderador: Javier Díaz Nido**

- 13,20-13,40 **José Luis García Giménez, Marta Seco Cervera, José Santiago Ibáñez Cabellos, Alejandro Cardona Monzonís, Jesús Beltrán García.** CIBERer. Dpto. Fisiología. Facultad de Medicina. Universidad de Valencia. "*Secuenciación de microARNs en modelos celulares de Ataxia de Friedreich para buscar mecanismos moleculares implicados en la patología*".
- 13,40-14,00 **Meritzell Texeidó** IRB Barcelona. "*5 años de investigación científica en la ataxia de Friedreich en el IRB Barcelona*".
- 14,00-14,20 **Ivelisse Sánchez.** Departamento de Neurociencias. Instituto Germans Trias i Pujol (IGTP). Badalona (Barcelona). "*Preservación de la función neurológica mediante terapia génica intratecal mediada por virus adenoasociado (AAV) en un modelo de ratón de la Ataxia de Friedreich*".
- 14,20-14,40 Preguntas y debate.
- 14,50 Comida.

### **MESA IV: Investigación básica en Ataxia de Friedreich II** **Moderador: Javier Arpa**

- 16,50-17,10 **Javier Díaz Nido.** Centro de Biología Molecular Severo Ochoa UAM. "*Neurodegeneración en la ataxia de Friedreich*".
- 17,10-17,30 **Joaquín Ros, Jordi Tamarit.** Departament de Ciències Mèdiques Bàsiques Facultat de Medicina, IRB-Lleida. "*Como bloquear la secuencia de procesos celulares degenerativos debidos al déficit de frataxina*".
- 17,30-17,50 **Pilar González Cabo.** CIBERER. Laboratorio Fisiología de las ER. Dpto. de Fisiología, Facultad de Medicina y Odontología. Universidad de Valencia. "*Nueva aproximación terapéutica para la Ataxia de Friedreich*".
- 17,50-18,10 **Pablo Calap-Quintana, José Vicente Llorens, Javier González-Fernández, M. José Martínez-Sebastián y M. Dolores Moltó** "*Contribución de Drosophila melanogaster al estudio y búsqueda de tratamientos en la ataxia de Friedreich: una actualización*".
- 18,10-18,30 Preguntas y debate.
- 18,30 Homenaje al Dr. Victor Volpini Bertrán

### **MESA V: Investigación en ataxias dominantes** **Moderador: Sergio Cesar Díaz.**

- 18,50-19,10 **Gonzalo Muñoz Ulzurrun de Asanza. Dra. Eulalia Bazán, Dr. Carlos Páino Belarrinaga. Adriano Jiménez Escrig,** Grupo CSUR de ataxias del Hospital Ramón y Cajal de Madrid. "*Edición del gen FXN mediante CRISPR/CAS9 en cultivos de fibroblastos*".
- 19,10-19,30 **F. Javier Arpa. Ana M Ruiz Tornero.** Servicio de Neurología. Hospital Clínico San Carlos. Madrid. "*Ataxia espinocerebelosa tipo 7 (SCA7). Dianas terapéuticas para un tipo de ataxia dominante*".
- 19,30-19,50 **Berta Alemany Perna.** Hospital Dr. Josep Trueta / Hospital Sta. Caterina, ICS/IAS. Girona. "*Revisión de tratamientos estudiados y usados en SCA hasta la fecha actual*".
- 19,50-20,10 **Antoni Matilla.** Departamento de Neurociencias. Instituto Germans Trias i Pujol (IGTP). Badalona (Barcelona). "*Descripción de 2 nuevas ataxias espinocerebelosas (SCAs): mecanismos genéticos y fisiopatológicos, e identificación de nuevas dianas terapéuticas*".
- 20,10-20,30 Preguntas y debate.
- 21,30 **Cena.**
- 23,00 **Fiesta y convivencia.**

## Domingo 23 de septiembre de 2018

- 9,30 **Desayuno.**

### **MESA VI: Charlas de apoyo a los pacientes y familiares I** **Moderadora: Ana Leguina**

- 10,30-10,45 **Isabel Campos.** "*Presentación nueva junta directiva Fedaes*" "*Modificación de estatutos*".
- 10,45-11,05 **AGA.** Asociación de Ataxias de Galicia. Información sobre el Congreso de la "*Ataxia Costa da Morte-Congreso Internacional sobre el SCA36*".
- 11,05-11,20 **Pilar Martín.** "*Información de actividades desarrolladas y proyectadas para los enfermos y familiares*".
- 11,20-11,30 **Preguntas de los asistentes.**
- 11,30 **CLAUSURA** Alberto Suárez de las Heras.

## OBJETIVOS

- ❖ Informar sobre las últimas investigaciones que se están realizando sobre ataxias.
- ❖ Informar sobre los últimos ensayos clínicos tanto internacionales como en nuestro país y resultados preliminares de los mismos.
- ❖ Informar en aspectos técnicos varios que mejoren la calidad de vida de afectados y familiares.
- ❖ Informar sobre los proyectos de terapia génica que se están desarrollando en España, apoyados por Fedaes.
- ❖ Proporcionar/promover la convivencia entre los participantes.
- ❖ Informar sobre los proyectos de investigación apoyados por Fedaes y por otras organizaciones de ataxia.

## DESTINATARIOS

- ❖ Afectados de ataxia y/o enfermedades similares y/o familiares /cuidadores/acompañantes de los mismos.

## ORGANIZACIÓN DE LAS JORNADAS (EJECUTANTE DE LA SUBVENCIÓN)

- ❖ Federación de Ataxias de España (FEDAES).

## FECHAS

- ❖ 21, 22 y 23 de septiembre de 2018.

## LUGAR

- ❖ Hotel La Vega.
- ❖ Avda. de Salamanca, km 131.
- ❖ 47195 Arroyo de la Encomienda. Valladolid.  
TELÉFONO 983 40 71 00



COLABORAN

