

# NO ES LO QUE PARECE, ES LO QUE PADECE III:

LA ATAXIA EN EL EJERCICIO DE LOS DERECHOS. LA ATAXIA EN EL MUNDO CIENTÍFICO-SANITARIO  
CHARLAS DE INFORMACIÓN/DIFUSIÓN DE LA ATAXIA Y/O ENFERMEDADES SIMILARES DESDE PUNTO DE VISTA  
CIENTÍFICO/SANITARIO

## CHARLAS CIENTÍFICAS DEL 14 AL 17 DE DICIEMBRE DE 2020

### DÍA 14 DE DICIEMBRE

- **17,25 Inauguración.** Isabel Campos. Presidenta de Fedaes

---

#### *MESA I: Clínica en ataxias I* Moderador: Victor Volpini

---

- **17,30-17,50 Adriano Jiménez Escrig.** Grupo CSUR de ataxias del Hospital Ramón y Cajal de Madrid. *"¿Por qué un biobanco en ataxias?"*.
- **17,50-18,10 Carmen Serrano Munera.** MD, PhD. Coordinadora de CEAPED. Dpto. de Medicina y Urgencias. Hospital St. Joan de Déu de Martorell, Barcelona. *"Los inesperados síntomas de mi cerebelo"*.
- **18,10-18,30 Sergi Cesar Díaz:** Servicio de Cardiología. Hospital San Joan de Deu. Barcelona. *"Actualización de la cardiología en ataxias"*.
- **18,30-18,50 Alejandra Darling.** Servicio Neurología Hospital San Joan de Deu. Barcelona. *"Aproximación y actualización diagnóstica en ataxia de inicio precoz"*.
- **18,50-19,10 Preguntas y debate.**

---

### DÍA 15 DE DICIEMBRE

#### MESA II: Investigación básica en Ataxia I- Moderadora: Eulalia Bazán

---

- **17,30-17,50 Victor Volpini Bertrán.** IDIBELL. Barcelona. *"Elementos de genética de poblaciones y evolutiva en ataxias"*.
- **17,50-18,10 Javier Díaz Nido:** Centro de Biología Molecular Severo Ochoa UAM. *"Modelos celulares de ataxia de Friedreich para el descubrimiento de fármacos"*.
- **18,10-18,30 Joaquín Ros. Jordi Tamarit.** Departament de Ciències Mèdiques Bàsiques Facultat de Medicina, IRB-Lleida. *"Un nuevo modelo murino de ataxia de Friedreich basado en la mutación I154F: generación, caracterización y uso para el ensayo de nuevas terapias"*.
- **18,30-18,50 Almudena Ávila Fernández.** Servicio de Genética. H.U. Fundación Jiménez Díaz. Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER). ISCIII. Madrid. Spain. *"Diagnóstico genético de la enfermedad de CANVAS. Experiencia en el Servicio de Genética de la Fundación Jiménez Díaz"*.
- **18,50-19,10 Preguntas y debate.**

---

### DÍA 16 DE DICIEMBRE

#### MESA III: La clínica en ataxias II Moderador: Javier Díaz Nido

---

- **17,30-17,50 David Genís Batlle.** Unidad de ataxias Investigador del IDIBGI. Girona. *"SCA-48: Una ataxia dominante con fenotipo heterogéneo y menos rara de lo que suponíamos"*.

- **17,50-18,10 Javier Arpa Gutiérrez.** Dpto. de Anatomía, Histología y Neurociencia de la Facultad de Medicina de la UAM, Asesor Docente de Neurología, HCSC, Madrid. *"Alteraciones de la sustancia blanca en la SCA2"*.
- **18,10-18,30 Berta Alemany Perna.** Neuróloga. Hospital Dr. Josep Trueta / Hospital Sta. Caterina, ICS/IAS. Girona. *"CANVAS, un tipo de ataxia con síntomas particulares más frecuente de lo que se creía."*
- **18,30-18,50 S.I. Pascual Pascual, Mar García Romero.** Servicio de Neuropediatría del HU La Paz. UAM. IDIPAZ. *"Ataxia Telangiectasia. Nuevas perspectivas de tratamiento, ensayos clínicos actuales"*.
- **18,50-19,10 Preguntas y debate.**

## ***DÍA 17 DE DICIEMBRE***

### **MESA IV: Investigación básica en Ataxia II**

*Moderadora: Berta Alemany*

- **17,30-17,50 Marta Seco-Cervera - Berta Alemany, José Santiago Ibáñez Cabellos, Alejandro Cardona, Ester Quintana, Luis Bataller, Pilar González Cabo, José Luís García Giménez.** Dpto. de Fisiología. Universidad de Valencia. CIBERer. INCLIVA. *"Implicaciones de los microRNAs en ataxia de Friedreich"*.
- **17,50-18,10 Gonzalo Muñoz.** Servicio de Neurobiología-Investigación. Instituto Ramón y Cajal de Investigación Sanitaria. *"CRISPR y Frataxina: Problemas y soluciones aprendidas"*.
- **18,10-18,30 Alicia Mansilla.** Servicio de Neurobiología-Investigación. Instituto Ramón y Cajal de Investigación Sanitaria. *"¿Son las ASOS una terapia?"*.
- **18,30-18,50 Laura R. Rodríguez; Pablo Calap-Quintana; Tamara Lapeña-Luzón; Federico V. Pallardó; Stephan Schneuwly; Juan A. Navarro; Pilar Gonzalez-Cabo.** Universitat de València – INCLIVA. Departament de Genètica. Facultat de Ciències Biològiques. *"El calcio como elemento clave en la patología de la Ataxia de Friedreich"*.
- **18,50-19,10 Preguntas y debate.**
- **19,10 Clausura: Pilar Martín Iglesias,** directora de Fedaes.

#### **OBJETIVOS**

- ✓ Informar a los afectados de ataxia y sus familias de los avances que se producen en la investigación científica en ataxias en nuestro país.
- ✓ Informar a los afectados de ataxia y sus familias sobre las actividades que se realizan en los hospitales y médicos que los desarrollan.
- ✓ Establecer cuestiones de importancia que afectan a todos los tipos de ataxia.
- ✓ Poner en comunicación a los clínicos e investigadores básicos en este espacio de intercambio.
- ✓ Informar-difundir qué es la ataxia y/o enfermedades similares desde un punto de vista científico y sanitario y fomentar la empatía con la enfermedad del personal del personal sanitario y técnico vario.

#### **BENEFICIARIOS**

- ✓ Enfermos-as de ataxia y/o enfermedades similares, familiares, cuidadores, profesionales y personal técnico vario relacionados directa o indirectamente con la enfermedad.

#### **ORGANIZACIÓN DE LAS JORNADAS**

- ✓ Federación de Ataxias de España (FEDAES).

#### **FECHA**

- ✓ Del 14 al 17 de diciembre de 2020

#### **REALIZACIÓN ONLINE**

- ✓ **Difusión beneficiarios: online/vídeo conferencia**

EJECUTA	GESTIONA	SUBVENCIONA/ FINANCIA