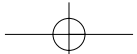
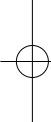
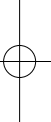


Simposio Internacional
Enfermedades
Neuromusculares: avances
recientes y traslación al
tratamiento

*International Symposium
Neuromuscular diseases: recent
advances and translation to therapy*

Madrid, 28 y 29 de mayo, 2009
May 28 - 29, 2009





INTRODUCCIÓN

La patología Neuromuscular incluye un amplio grupo de más de 200 enfermedades que afectan al Sistema Nervioso Periférico (médula, nervio, unión neuromuscular y músculo). Cada una de ellas tiene una baja prevalencia pero, globalmente, son el grupo más frecuente de enfermedades raras. Se calcula que en España hay más de 50.000 pacientes con una enfermedad neuromuscular. La incapacidad, cronicidad y minusvalía física que producen estas enfermedades las convierte en un problema sanitario de primera magnitud.

Estas enfermedades tienen etiologías diversas que incluyen desde las genéticamente determinadas a las neurodegenerativas o las autoinmunes, pero tienen en común que para su diagnóstico y tratamiento posterior se utilizan una serie de exploraciones complementarias muy específicas y de alta complejidad.

Los retos que tiene este campo de la Neurología son muy amplios e incluyen desde la prevención, al desarrollo de nuevas técnicas diagnósticas y la investigación de terapias curativas o de tratamientos paliativos que incrementen la calidad de vida de los pacientes.

Expertos nacionales e internacionales en enfermedades neuromusculares expondrán en este Simposio Internacional los datos más actualizados en aquellas enfermedades que se producen por repeticiones, contracciones o duplicaciones genéticas como son la distrofia Facio-Escápulo-Humeral, la

Distrofia Miotónica tipo 1 o las neuropatías hereditarias. Se debatirán también dos grandes grupos de patologías, las miopatías distales y el Duchenne y las sarcoglicanopatías, en las que el conocimiento de los genes que las causan ha conducido al reconocimiento de estructuras musculares y su función. Además, se debatirán los avances producidos en una enfermedad neurodegenerativa como es la Esclerosis lateral amiotrófica y su repercusión en la patogenia de ésta y otras enfermedades neuromusculares.

En este Simposium se prestará una atención especial a las posibilidades terapéuticas y las investigaciones más recientes sobre el tratamiento de estas enfermedades. Se debatirán desde aspectos de prevención, con el diagnóstico preimplantacional, a diversas estrategias terapéuticas en desarrollo que incluyen la terapia con anticuerpos monoclonales y otros fármacos, los trasplantes de células progenitoras, las células madre y diversas estrategias de ingeniería genética.

INTRODUCTION

Neuromuscular pathology includes more than 200 different diseases. Each one is, according to the current definition, a rare disease. However, when considered globally, they are the most frequent of this group of clinical entities. In Spain there are more than 50.000 patients with neuromuscular diseases. The progressive weakness and physical disability that affects the majority of neuromuscular patients constitutes a major health and social problem.

The etiology of neuromuscular diseases is diverse, from genetic mutations to neurodegenerative or autoimmune processes. However, they share the fact that their diagnosis and treatment is performed using a series of specific and complex techniques.

This field of Neurology has many challenges, from prevention to new diagnostic tools and, above all to find new therapies in order to improve the quality of life of the patients and eventually to cure these diseases.

National and International experts will debate on some of the most frequent diseases caused by gene repeats, contractions or duplications such as FSH, DM1 or HPN. We will also discuss the most recent aspects reported in two main groups of pathologies, the expanding distal myopathies and the role of sarcomeric proteins and the Duchenne muscular dystrophy and other muscular dystrophies due to mutations in the Dystrophin-associated-group of proteins. Also, recent changes in the pathological mechanisms of ALS and the role of proteins

such as TDP-43 in this and other neuromuscular diseases will be discussed.

Finally, we will draw especial attention to new therapeutical approaches and the most recent advances in the field of therapy. We will debate important aspects such as preimplantatory diagnosis in NMD, the role of exercise, drugs, and cell therapies such as allo-transplants, stem- cells or gene therapy and how to translate the current knowledge to the treatment of patients.

PROGRAMA CIENTÍFICO *SCIENTIFIC PROGRAM*

SEDE / PLACE

Salón de Actos
Fundación Ramón Areces
Vitruvio, 5. 28006 Madrid.

COORDINADORES / COORDINATORS

Isabel Illa

Servicio Neurología. Unidad Enfermedades
Neuromusculares.
Hospital Santa Creu i Sant Pau.
Universidad Autónoma de Barcelona.

Carmen Navarros

Departamento de Patología y Neuropatología.
Hospital Universitario de Vigo (Meixoeiro). Vigo.

Adolfo López de Munain

Servicio de Neurología.
Hospital Donostia. San Sebastián.

Jueves / Thursday, 28

9.15 h Ceremonia de Apertura / Opening Ceremony

Raimundo Pérez – Hernández y Torra
Director de la Fundación Ramón Areces.

Julio R. Villanueva
Consejo Científico.
Fundación Ramón Areces.

Isabel Illa
Coordinadora del Simposio.

**9.45 h REPETICIONES, CONTRACCIONES Y
DUPLICACIONES EN ENM**
*REPEATS, CONTRACTIONS AND
DUPLICATIONS IN NMD*

Moderador / Chairman:

Francesc Palau

Instituto de Biomedicina. CSIC. Valencia.

**Últimos avances en la Distrofia Facio
Escapulo Humeral**

*Facioscapulohumeral muscular
dystrophy: an update*

Juan J. Vilchez

Hospital Universitario La Fe. Valencia.

**10.15 h Nuevos tests diagnósticos y
Perspectivas terapéuticas en la
Distrofia Facio-Escápulo-Humeral**
*New diagnostic tools in FSH and
therapeutical perspectives*

Nicolas Lévy

Hôpital d'Enfants de la Timone. AP-HM.

Marsella. Francia.

10.55 h Discusión / Discussion

11.05 h Descanso / Break

**11.35 h Actualización en la Distrofia
miotónica**

Myotonic dystrophy: an update

Adolfo López de Munain

Coordinador del Simposio.

**12.05 h Modificadores químicos y genéticos
en un modelo de DM1**
*Genetic and chemical modifiers of a
DM1 model*

Rubén Artero

Universidad de Valencia.

12.45 h Discusión / Discussion

- 12.55 h** **Neuropatías hereditarias: avances recientes**
Hereditary neuropathies: an update
José Berciano
Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Universidad de Cantabria.
Santander.
- 13.25 h** **Desvelando la Genética Molecular y la Biología de las neuropatías hereditarias**
Unraveling the molecular genetics and biology of inherited peripheral neuropathies
Vincent Timmerman
Universiteit Antwerpen. Bélgica.
- 14.05 h** **Discusión / Discussion**
- 14.15 h** **Descanso / Break**
- 16.15 h** **Moderador / Chairman:**
Joaquín Arenas
Instituto de Salud Carlos III. Madrid.
- Proteínas sarcoméricas y miopatías distales**
Sarcomere proteins and distal weakness
Bjarne Udd
Jyväskylä Central Hospital. Jyväskylä.
Finlandia.
- 16.45 h** **Distrofina y sarcoglicanos**
Dystrophin and sarcoglycans
Carmen Navarro
- 17.15 h** **Discusión / Discussion**
- 17.25 h** **Descanso / Break**

17.45 h **Últimos avances en la Esclerosis lateral amiotrófica**
Motor neuron diseases; an update

Jesús Mora
Hospital Carlos III. Madrid.

18.15 h **TDP-43 en las enfermedades neuromusculares**
TDP-43 in NMD

Isidre Ferrer
Hospital Universitario de Bellvitge.
Barcelona.

18.45 h **Discusión / Discussion**

Viernes / Friday, 29

9.15 h **ESTRATEGIAS TERAPÉUTICAS PARA EL FUTURO PRÓXIMO**
THERAPEUTIC STRATEGIES FOR THE NEAR FUTURE

Moderador / Chairman:
Eduardo Gutiérrez Rivas

Diagnóstico preimplantacional
Preimplantatory diagnosis in NMD

Julio Martín
Instituto Valenciano de Infertilidad.
Valencia.

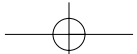
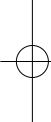
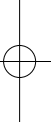
9.45 h **Aproximación al tratamiento de las miopatías metabólicas : el ejemplo de la enfermedad de McArdle**
Therapeutic approach for metabolic myopathies: The example of McArdle disease

Antoni Andreu
Institut de Recerca. Vall d'Hebrón
Barcelona.

- 10.15 h Alo-trasplantes y anticuerpos monoclonales en las ENM**
Allo-Transplants and monoclonal antibody therapies in neuromuscular diseases
Isabel Illa
- 10.45 h Discusión / Discussion**
- 11.05 h Descanso / Break**
- 11.35 h Terapia génica en la Distrofia Muscular de Duchenne**
Duchenne muscular dystrophy. Gene Therapy
Luis García
Institut de Myologie. París. Francia.
- 12.15 h Distrofia miotónica tipo 1. Cómo abordar el tratamiento**
DM1. How to approach therapy
Jack Puymirat
Centre Hopitalier Universitaire.
Université Laval. Québec. Canadá.
- 12.55 h Genética molecular y tratamiento de las neuropatías hereditarias**
Molecular genetics and therapy for inherited peripheral neuropathies
James Lupski
Baylor College of Medicine. Houston.
EE.UU.
- 13.35 h Discusión / Discussion**
- 14.05 h Conclusiones / Closing remarks**

El Simposio se realizará con interpretación simultánea

Throughout the Symposium there will be simultaneous translation



Simposio Internacional

International Symposium

Enfermedades Neuromusculares: avances recientes y traslación al tratamiento

Neuromuscular diseases: recent advances and translation to therapy

Madrid, 28 y 29 de mayo, 2009

May 28 - 29, 2009

HOJA DE INSCRIPCIÓN / REGISTRATION FORM

Datos Personales / Personal Data

Apellidos / Last name

Lugar y Fecha de Nacimiento / Place and Date of Birth

Domicilio / Address, Calle/Street

Ciudad/City

C.Postal/Zip

Tel/Phone

Fax

email

Nombre / Name

DNI / ID No.

Datos Académicos / Academic Data

Licenciado (a) en / Last name

Universidad / University

Fecha Lectura Tesis / Tesis Date

Doctor (a) en / Doctorate

Fecha / Date

Universidad / University

./...

Datos Profesionales / Professional Data

Centro de trabajo / Place of work

Cargo / Title

Firma / Signature

Para inscribirse en esta Reunión, por favor, rellene y envíe esta hoja de inscripción antes del 21 de mayo de 2009 a:

All those wishing to attend this Meeting should fill out this registration form before May 21, 2009 and send it to:

Simposio Internacional

Enfermedades Neuromusculares: avances recientes
y traslación al tratamiento

Fundación Ramón Areces

Vitruvio, 5. 28006 MADRID

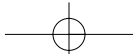
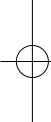
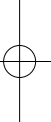
www.fundacionareces.es

Aviso legal: Los datos personales que nos ha facilitado serán incorporados a un fichero automatizado inscrito en la Agencia Española de Protección de Datos por la Fundación Ramón Areces. Ud. presta su consentimiento para que sus datos personales sean tratados con la finalidad de gestionar la inscripción del simposio solicitado y para enviarle comunicaciones informativas, incluso por vía electrónica, acerca de futuras actividades de la Fundación. Podrá ejercitar los derechos de acceso, rectificación, cancelación y oposición, de conformidad con la legislación vigente, en Fundación Ramón Areces, calle Vitruvio nº5 de Madrid 28006.

The personal data you may provide will be included in an automated file registered at the Spanish Data Protection Agency by Fundación Ramón Areces. You hereby consent to the processing of your personal data for the purpose of handling the registration of the requested symposium and to send you informative communications about future activities of the Fundación. You may exercise your rights of access, rectification, cancellation and objection, in accordance with current law, at Fundación Ramón Areces, calle Vitruvio nº 5, 28006 Madrid, España

Si no desea recibir comunicaciones informativas de la Fundación Ramón Areces marque aquí.

I don't want to receive informative communications of the Fundación Ramón Areces.



www.fundacionareces.es

Vitruvio, 5
28006 Madrid
Tel. 91 515 89 80

