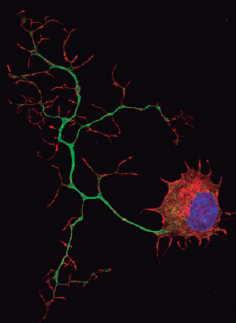


SIMPOSIO INTERNACIONAL
International Symposium

Neuropatías periféricas hereditarias. Desde la biología a la terapéutica

Nerve biology and inherited peripheral neuropathy. From biology to therapy



Madrid, 11 y 12 de diciembre de 2014
December 11-12, 2014



PRINCIPE FELIPE
CENTRO DE INVESTIGACION

FUNDACIÓN RAMÓN ARECES

Introducción

Las neuropatías hereditarias son un grupo de trastornos hereditarios que afectan el sistema nervioso periférico. Las neuropatías hereditarias se dividen en cuatro subcategorías principales: neuropatía hereditaria motora y sensorial, neuropatía sensorial hereditaria, neuropatía hereditaria motora y neuropatía sensorial y autónoma hereditaria. El tipo más común es la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth, una de las neuropatías motoras y sensoriales hereditarias¹.

La enfermedad de Charcot-Marie-Tooth (CMT), caracterizada por ser una neuropatía sensitiva y motora, es el trastorno neuromuscular hereditario más frecuente con una prevalencia estimada de 17-40 afectados por 100.000 habitantes, siendo aun así considerada una enfermedad rara. En la neuropatía CMT se conocen todos los patrones de herencia mendeliana, con amplia heterogeneidad clínica y genética. Por el momento se han descrito algo más de 40 genes asociados a esta enfermedad y otras neuropatías periféricas relacionadas; sin embargo, todavía hay un número importante de genes que no se conocen. En los últimos 20 años la investigación en CMT ha progresado de un modo muy rápido, desde la descripción clínica más refinada y profunda hacia la medicina molecular basada en la genética y la genómica, la biología celular, la bioquímica y la fisiopatología. No obstante, ello no ha conducido al hallazgo de fármacos o terapias que puedan modificar el pronóstico y la calidad de vida de los pacientes. Para movernos en esa dirección, la mejora del diagnóstico y el tratamiento y, por ende, de la aproximación clínica y la calidad de vida de las personas afectadas².

¹ http://www.ninds.nih.gov/disorders/neuropathy_hereditary/neuropathy_hereditary.htm

² <http://www.treat-cmt.es/index.php/en/12-portada/2-cmt-disease>

Introduction

Hereditary neuropathies are a group of inherited disorders affecting the peripheral nervous system. The hereditary neuropathies are divided into four major subcategories: hereditary motor and sensory neuropathy, hereditary sensory neuropathy, hereditary motor neuropathy, and hereditary sensory and autonomic neuropathy. The most common type is Charcot-Marie-Tooth disease, one of the hereditary motor and sensory neuropathies¹.

Charcot-Marie-Tooth disease (CMT), characterised by being a sensory and motor neuropathy, is the most commonly found hereditary neuromuscular disorder, with an estimated prevalence of 17-40 persons affected per 100,000 population, even so still being considered a rare disease. All Mendelian inheritance patterns are known in CMT neuropathy, with a great degree of clinical and genetic heterogeneity. Up to now just over 40 genes associated with this disease have been described, as well as other related peripheral neuropathies; there are still a large number of genes which are not known, nevertheless. In the last twenty years research on CMT has advanced extremely quickly, from the most refined and in-depth clinical description towards molecular medicine based on genetics and genomics, cell biology, biochemistry and physiopathology. This has not however led to the discovery of any drugs or therapies able to modify the prognosis and quality of life of the patients. The aim is therefore to move in that direction, toward the improvement of diagnosis and treatment and thus of the clinical approach and quality of life of people affected².

¹ http://www.ninds.nih.gov/disorders/neuropathy_hereditary/neuropathy_hereditary.htm

² <http://www.treat-cmt.es/index.php/en/12-portada/2-cmt-disease>

Programa Científico

SCIENTIFIC PROGRAM

Sede / *Venue*

Salón de Actos

Fundación Ramón Areces

Vitruvio, 5. 28006 Madrid

Coordinadores / *Coordinators*

Francesc Palau

Centro de Investigación Príncipe Felipe (CIPF). Valencia.

Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER).

Teresa Sevilla

Hospital Universitario La Fe, Instituto de Investigación Sanitario La Fe (IIS-La Fe) y CIBERER. Valencia.

Jueves / *Thursday*, **11**

09.30 h Bienvenida e Introducción

Welcome and Introduction

Raimundo Pérez-Hernández y Torra

Director de la Fundación Ramón Areces.

Federico Mayor Zaragoza

Presidente del Consejo Científico.

Fundación Ramón Areces.

José María Medina

Consejo Científico.

Fundación Ramón Areces.

Francesc Palau

Teresa Sevilla

Coordinadores del simposio.

SESIÓN I / *SESSION I*

**EL MARCO CLÍNICO DE LAS
NEUROPATÍAS PERIFÉRICAS**

*THE CLINICAL FRAMEWORK OF PERIPHERIC
NEUROPATHIES*

Presidenta / *Chairwoman:*

Isabel Illa

Hospital de la Santa Creu i Sant Pau y CIBERER.
Barcelona.

10.00 h Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth y neuropatías relacionadas: una revisión

Charcot-Marie-Tooth disease & related neuropathies: an overview

Mary Reilly

MRC Centre for Neuromuscular Diseases.
Department of Molecular Neurosciences.
Institute of Neurology. Londres. Reino Unido.

10.30 h Evaluación clínica, escalas y diagnóstico

Clinical evaluation, scales & diagnostic

Davide Pareyson

Clinics of Central and Peripheral Degenerative
Neuropathies. Fondazione IRCCS Istituto
Neurologico Carlo Besta. Milán. Italia.

11.00 h Redes en CMT: TREAT-CMT

CMT's networks: TREAT-CMT

Teresa Sevilla

Servicio de Neurología. Hospital Universitario
La Fe, IIS-La Fe y CIBERER. Valencia.

11.30 h Discusión / Discussion

11.45 h Descanso / Break

SESIÓN II / SESSION II

GENÉTICA

GENETIC

Presidente / Chairman:

José María Millán

Hospital Universitario La Fe, IIS-La Fe y CIBERER.
Valencia.

12.15 h Diagnóstico genético

Genetic diagnostics

Carmen Espinós

Laboratorio de Genética y Genómica de
Enfermedades Neuromusculares.
CIBERER y CIPF. Valencia.

12.45 h Nuevos genes, nuevas entidades CMT

New genes on CMT

Stephan Züchner

Foundation Department of Human Genetics.
University of Miami Health System. EE.UU.

13.15 h Discusión / Discussion

13.30 h Descanso / Break

SESIÓN III / SESSION III

FISIOPATOLOGÍA Y NEUROLOGÍA DE CMT

PATHOPHYSIOLOGY & NEUROPATHOLOGY OF CMT

Presidente / Chairman:

Francesc Palau

Programa de Enfermedades Raras y Genéticas.
CIPF y CIBERER. Valencia.

15.30 h Biología de la interacción axón-célula de Schwann

Biology of the interaction Schwann cell – axon

Michael Shy

Division of Neuromuscular Medicine. Department
of Neurology, Carve College of Medicine.
University of Iowa. EE.UU.

16.00 h Mielinopatías

Myelinopathies

Beatriz San Millán

Departamento de Patología y Neuropatología.
Hospital Universitario Meioxeiro. Vigo.

16.30 h Axonopatías

Axonopathies

Juan Vilchez

Departamento de Neurología. Hospital
Universitario La Fe, IIS-La Fe y CIBERER. Valencia.

17.00 h Discusión / Discussion

Viernes / *Friday*, **12**

SESIÓN IV / *SESSION IV*

INVESTIGACIÓN EN CMT

RESEARCH IN CMT

Presidente / *Chairman:*

Juan Vilchez

Departamento de Neurología. Hospital Universitario La Fe, IIS-La Fe y CIBERER. Valencia.

9.30 h Mecanismos patogénicos de CMT

Pathogenic mechanisms of CMT

Vincent Timmerman

VIB Department of Molecular Genetics. University of Antwerp. Bélgica.

10.00 h Modelos murinos de CMT

Mouse models for CMT

Francesc Palau

Programa de Enfermedades Raras y Genéticas. CIPF y CIBERER. Valencia.

10.30 h Modelos en organismos invertebrados: Drosophila

Invertebrate organisms models: Drosophila

Ibo Galindo

Laboratorio de Biología del Desarrollo y Modelos de Enfermedades Neuromusculares. CIPF y CIBERER. Valencia.

11.00 h Discusión / *Discussion*

11.15 h Descanso / *Break*

SESIÓN V / *SESSION V*

TERAPIAS

THERAPIES

Presidenta / *Chairwoman:*

Teresa Sevilla

Servicio de Neurología. Hospital Universitario La Fe, IIS-La Fe y CIBERER. Valencia.

11.45 h Cribado y descubrimiento de nuevos fármacos

Drug screening and Discovery

John Svaren

School of Veterinary Medicine. University of Wisconsin System. EE.UU.

12.15 h Biomarcadores en CMT1A

Biomarkers in CMT1A

Michael Sereda

Department of Neurogenetics. Max Planck Institute for Experimental Medicine. Alemania.

12.45 h Rehabilitación

Rehabilitation

Joshua Burns

Children's Hospital Westmead. University of Sydney. Australia.

13.15 h Discusión / Discussion

13.30 h Clausura / Closing

El Simposio se realizará con interpretación simultánea

Throughout the Symposium there will be simultaneous translation

Inscripciones

fundacionareces.es

Síguenos en

flickr **slideshare** **YouTube** **f** **twitter**



Fundación Ramón Areces
Calle Vitruvio, 5
28006 Madrid
España