



# INVESTIGAR CON IMPACTO EN LA AME

Revisión del panorama actual de  
la investigación en la atrofia  
muscular espinal en España

7 y 8 de noviembre

Universidad y Centro de Estudios Superiores  
Don Bosco, Calle María Auxiliadora, 9. Madrid

PATROCINADA POR:



ORGANIZADA POR:



# INVESTIGAR CON IMPACTO EN LA AME

VIERNES 7 DE NOVIEMBRE

15:30	<b>BIENVENIDA</b> Rodrigo Gómez. Presidente de FundAME.
15:35	<b>LO QUE LA INVESTIGACIÓN NO DEBE OLVIDAR: NECESIDADES NO CUBIERTAS Y PRIORIDADES DESDE LA COMUNIDAD AME</b> Mencia de Lemus. Patrona de FundAME y delegada de SMA Europe.
16:05	<b>PANORAMA ACTUAL DE LA INVESTIGACIÓN Y NECESIDADES CLÍNICAS NO CUBIERTAS EN EL ABORDAJE ACTUAL DE LA AME</b> Moderadora: Mónica Povedano. Coordinadora de la Unidad Funcional de Motoneurona, jefe de sección de Neurofisiología - Servicio de Neurología. Hospital Universitari de Bellvitge - IDIBELL <ol style="list-style-type: none"><li><b>ESTADO DE LA INVESTIGACIÓN Y NECESIDADES CLÍNICAS DESDE LA PERSPECTIVA DE LA MOTONEURONA</b> Miguel Ángel Fernández. Servicio de Neurología Infantil. Hospital Universitario La Paz.</li><li><b>SITUACIÓN ACTUAL Y CARENCIAS TERAPÉUTICAS DESDE LA PERSPECTIVA DEL MÚSCULO</b> Andrés Nascimento. Unidad de Patología Neuromuscular, Servicio de Neurología Pediátrica. Hospital Sant Joan de Déu.</li><li><b>ABORDAJE DE LA UNIÓN NEUROMUSCULAR EN LA AME: ESTADO DEL ARTE CIENTÍFICO Y PRIORIDADES CLÍNICAS POR RESOLVER</b> Juan F. Vázquez. Coordinador de la Unidad de Enfermedades de Motoneurona. Hospital Universitario y Politécnico La Fe.</li><li><b>¿QUÉ SABEMOS MÁS ALLÁ DE LA PARTE MOTORA?</b> David Gómez. Unidad de Enfermedades Neuromusculares Pediátricas, Neurología Pediátrica. Hospital Universitari Vall d'Hebrón.</li><li><b>LA GENÉTICA DE LA AME EN LA ERA DE LOS TRATAMIENTOS MODIFICADORES</b> Eduardo Tizzano. Coordinador de investigación en AME, Unidad de Patología Neuromuscular. Hospital Sant Joan de Déu.</li></ol> <b>DISCUSIÓN</b>
17:55	<b>CAFÉ</b>
18:20	<b>LÍNEAS DE INVESTIGACIÓN BÁSICA EN MARCHA EN LA ACTUALIDAD EN ESPAÑA</b> <b>MÁS ALLÁ DE LA DEGENERACIÓN DE LAS NEURONAS MOTORAS: EL PAPEL CENTRAL DEL MÚSCULO ESQUELÉTICO EN LA AME</b> Olga Tapia. Profesora titular del Departamento de Ciencias Médicas Básicas. Universidad La Laguna. <b>ANÁLISIS DEL TRANSCRIPTOMA MUSCULAR EN PACIENTES CON AME.</b> Jordi Díaz-Manera. William Leech Professor of Neuromuscular Diseases, Translational Medicine and Honorary consultant in Genetics Newcastle University e Institut de Recerca Sant Pau <ol style="list-style-type: none"><li><b>LOS OLIGONUCLEÓTIDOS ANTISENTIDO PROTEGEN PARCIALMENTE EL DAÑO MUSCULAR PRIMARIO EN EL MODELO MURINO DE AME TIPO I</b> Miguel Lafarga Coscajuela. Profesor Emérito y Catedrático de Biología Celular. Universidad de Cantabria y María Teresa Berciano Blanco. Catedrática de Biología Celular. Universidad de Cantabria.</li><li><b>LABORATORIO DE CÉLULAS MADRE Y ENVEJECIMIENTO: EL IMPACTO DEL MÚSCULO ESQUELÉTICO COMO DIANA EN LAS ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES</b> Sonia Alonso-Martín. Grupo de Células Madre y Envejecimiento, Área de Bioingeniería, Biodonostia.</li><li><b>INTERCAMBIO Y TRASPLANTE MITOCONDRIAL: MÁS ALLÁ DE LOS LÍMITES DE LA CÉLULA</b> Rubén Quintana-Cabrera. Grupo de Fisiología y Dinámica Mitocondrial, Instituto Cajal (CSIC).</li></ol> <b>DISCUSIÓN</b>
19:25	<b>SINAPSIS EN RIESGO: LA UNIÓN NEUROMUSCULAR COMO DIANA EN LA AME</b> Lucía Tabares. Departamento de Fisiología Médica y Biofísica, Facultad de Medicina. Universidad de Sevilla. <ol style="list-style-type: none"><li><b>RECUPERACIÓN FUNCIONAL DE LA SINAPSIS NEUROMUSCULAR EN UN MODELO MURINO DE AME TRAS EL TRATAMIENTO CON OLIGONUCLEÓTIDO ANTISENTIDO</b> Alao Gatiús. Departamento de Medicina Experimental, Patología Neuromuscular Experimental. Universitat de Lleida-IRB Lleida.</li><li><b>EL MODIFICADOR HSPA8<sup>Q470R</sup> EN EL MODELO SMN <math>\Delta</math>7</b> Andrea Fuentes Moliz. Fisiología Médica y Biofísica, Facultad de Medicina, Universidad de Sevilla.</li></ol> <b>DISCUSIÓN</b>
20:10	<b>OTROS ENFOQUES EN EL ESTUDIO DE LA AME: MÁS ALLÁ DEL SISTEMA NEUROMUSCULAR</b> Jordi Calderó. Departamento de Medicina Experimental, Patología Neuromuscular Experimental. Universitat de Lleida-IRB Lleida. <ol style="list-style-type: none"><li><b>EL OLIGONUCLEÓTIDO ANTISENTIDO COMO ESTRATEGIA TERAPÉUTICA EN LA AFECTACIÓN MULTISISTÉMICA DE LA AME</b> Paula Guillamón. Departamento de Medicina Experimental, Patología Neuromuscular Experimental. Universitat de Lleida-IRB Lleida.</li></ol> <b>DISCUSIÓN</b>
20:30	<b>CIERRE</b>

# INVESTIGAR CON IMPACTO EN LA AME

SÁBADO 8 DE NOVIEMBRE

09:00	<b>BIENVENIDA</b>
09:15	<b>LÍNEAS DE INVESTIGACIÓN BÁSICA EN MARCHA EN LA ACTUALIDAD EN ESPAÑA (CONTINUACIÓN)</b> <b>LA MOTONEURONA EN AME: DE LA VULNERABILIDAD SELECTIVA A LAS OPORTUNIDADES TERAPÉUTICAS</b> Rosa Soler. Departamento de Medicina Experimental, Unidad de señalización neuronal. Universitat de Lleida-IRB Lleida. <b>1. EL TRATAMIENTO CON OLIGONUCLEÓTIDOS ANTISENIDO REVELA LA PERSISTENCIA DE ALTERACIONES EN LA SEÑALIZACIÓN INTRACELULAR DE MOTONEURONAS AME</b> Maria Miralles. Departamento de Medicina Experimental, Unidad de señalización neuronal. Universitat de Lleida-IRB Lleida. <b>2. ESTRATEGIA MULTIDISCIPLINAR PARA IDENTIFICAR GENES MODIFICADORES DE SMN Y FÁRMACOS POTENCIALMENTE ÚTILES PARA TRATAR AME</b> Manolo Muñoz. Profesor Titular del área de Genética. Universidad Pablo de Olavide. <b>3. METABOLISMO LIPÍDICO Y AME: LA REGULACIÓN DE LA VÍA DE LAS CERAMIDAS COMO MODULADOR DE SMN</b> Maria Beltrán. Departamento de Medicina Experimental, Unidad de señalización neuronal. Universitat de Lleida-IRB Lleida. <b>4. LA OLIGOMERIZACIÓN DE GEMINS REGULA LA INTERACCIÓN CON OTROS MIEMBROS DEL COMPLEJO SMN</b> Encarnación Martínez-Salas. Profesora de Investigación. Centro de Biología Molecular Severo Ochoa. <b>5. DEAFERENTACIÓN SINÁPTICA Y DEGENERACIÓN DE LA MOTONEURONA EN LA AME PAPEL DE LA AUTOFAGIA Y LA NECROPTOSIS</b> Laura Martínez-España. Departamento de Medicina Experimental, Patología Neuromuscular Experimental. Universitat de Lleida-IRB Lleida. <b>6. BIOMARCADORES DE NEURODEGENERACIÓN EN PACIENTES ADULTOS CON AME TRATADOS CON OLIGONUCLEÓTIDOS ANTISENIDO</b> Mónica Povedano. Coordinadora de la Unidad Funcional de Motoneurona, jefe de sección de Neurofisiología. Hospital Universitari de Bellvitge - IDIBELL
Sesiones flash	<b>DISCUSIÓN</b> <b>MISCELÁNEA</b>
Sesiones flash	<b>1. INVESTIGACIÓN DE NUEVAS TECNOLOGÍAS DIRIGIDAS AL ARN PARA LA MODULACIÓN DEL EMPALME EN LA AME</b> Lorea Blázquez. Neurogenética, Biología y Terapias de ARN - NeuroRNA. IIS Biogupuzkoa.
10:40	<b>CAFÉ</b>
11:00	<b>PANEL DE TRABAJO ACCELERADO</b> <b>1. INCREMENTO DE FUERZA MUSCULAR</b> <b>2. DISMINUCIÓN DE LA FATIGA Y/O LA FATIGABILIDAD</b> <b>3. MANEJO DE CONTRACTURAS</b> <b>4. MEJORAR MONITORIZACIÓN (PRONÓSTICO, RESPUESTA A TRATAMIENTO)</b>
12:20	<b>RESUMEN Y PUESTA EN COMÚN</b> Portavoz de cada grupo
13:05	<b>CONCLUSIONES Y CIERRE</b> Rosa Soler. Departamento de Medicina Experimental, Unidad de señalización neuronal, IRB Lleida. Daniel Natera de Benito. Unidad de Patología Neuromuscular, Servicio de Neurología Pediátrica. Hospital Sant Joan de Déu.
13:30	<b>CIERRE DE LA REUNIÓN</b>

PATROCINADA POR:



ORGANIZADA POR:



# INVESTIGAR CON IMPACTO EN LA AME

## COMITÉ CIENTÍFICO:

### ROSA M. SOLER

Unidad de Señalización Neuronal, Departament de Medicina Experimental, Universitat de Lleida-IRB Lleida

### OLGA TAPIA

Área de Histología, Departamento de Ciencias Médicas Básicas, Instituto de Tecnologías Biomédicas, Universidad de La Laguna (ULL)

### ANTONIO J. PÉREZ PULIDO

Departamento de Biología Molecular e Ingeniería Bioquímica, Universidad Pablo de Olavide (UPO), Sevilla

### JUAN FRANCISCO VÁZQUEZ COSTA

Coordinador de la unidad de enfermedades de motoneurona del Hospital Universitario I Politécnico La Fe, Valencia, investigador del grupo de enfermedades neuromusculares y ataxias del IIS La Fe, miembro de CIBERER y profesor asociado de neurología de la Universidad de Valencia.

### EDUARDO TIZZANO FERRARI

Coordinador de investigación en AME, Unidad de Patología Neuromuscular. Hospital Sant Joan de Déu

### MARÍA GRAZIA CATTINARI

Directora médica de FundAME

### MENCÍA DE LEMUS

Patrona de FundAME y delegada de SMA Europe



## ÚNETE A LA RED DE ESPECIALISTAS DE FUNDAME

Accede a los últimos avances en la investigación, tratamiento y cuidado de la AME.  
Descubre los cursos más interesantes, oportunidades laborales, congresos y reuniones...  
Solicítalo en <https://www.fundame.net/investigacion/red-de-especialistas/>



## HAZTE SOCIO/A DE FUNDAME

Ayúdanos a continuar impulsando la investigación de la AME  
azte socio/a ahora en <https://www.fundame.net/colabora/hazte-socio/>

PATROCINADA POR:



ORGANIZADA POR:

