

## OBJETIVOS:

- Conocer el estado actual de la investigación en ataxias dominantes y recesivas a nivel europeo y mundial.
- Poner en contacto a aquellos científicos que trabajan sobre ataxias en Europa, con médicos especialistas que puedan coordinar ensayos clínicos.
- Exponer los avances terapéuticos que hay en la actualidad y establecer nuevas estrategias de investigación.
- Incorporar a investigadores y médicos con amplia experiencia en diferentes ámbitos de investigación, a los distintos proyectos de investigación sobre ataxias.
- Diseñar estrategias destinadas a la curación de los afectados.
- Divulgar los avances científicos sobre ataxias a investigadores y directivos de asociaciones.
- Fomentar el conocimiento de las ataxias entre investigadores y estudiantes.
- Establecer estrategias de colaboración entre las asociaciones de afectados europeos.
- Establecer mecanismos de colaboración, para optar a las ayudas del VII Programa Marco y otras ayudas internacionales.

## CONTENIDOS A DESARROLLAR:

Estado actual del estudio con: inhibidores de histonas desacetilasas/Factor de Crecimiento IGF-1/Estudio en modelos animales/Parámetros bioquímicos en ataxias/ Terapia génica/Terapia celular/Agonistas del receptor-gamma en la ataxia de Friedreich/Ensayos clínicos con: idebenona, Riboflavina, EPO, IGF-1, deferriprone, pioglitazona, litio.

**DESTINATARIOS:** Neurólogos, neuropediatras, investigadores y directivos de las asociaciones de ataxia europeas.

**ORGANIZACIÓN:** Federación de Ataxias de España y euro-ATAXIA.

**FECHA:** 25 y 26 de Septiembre de 2009.

**LUGAR:** Hotel Meliá Olid. Plaza San Miguel, nº 10. VALLADOLID. Spain.

## Día 24 de Septiembre 2009

- 19.30-20.45** Recogida de la documentación.
- 21.00** Cena.
- 23.00** Fiesta de convivencia en el hotel.

## PROGRAMA CIENTÍFICO: Día 25 de Septiembre 2009

### 08.30- 08.50 INAUGURACIÓN OFICIAL Bienvenida:

- Isabel Campos. Vicepresidenta de Fedaes.** Video presentación de FEDAES.
- D<sup>a</sup> Mercedes Cantalapiedra.** Concejala de Turismo y comercio. Ayuntamiento de Valladolid.
- D. Javier León de la Riva.** Excmo. Sr. Alcalde del Ayuntamiento de Valladolid.

### 08.50-09.10 Conferencia inicial:

- Francesc Palau: Vicepresidente de Euroataxia.** CIBER de ER. Valencia. Director. "La Estrategia nacional sobre las enfermedades raras"

### 09.10 – 13.25 Sesión I – Investigación básica en ataxias recesivas

Coordinador: Dr. Francesc Palau

**09.10-09.25 Dr. Massimo Pandolfo.** Hospital Erasme. Universidad Libre de Bruselas. Bélgica "Estado actual de la investigación con HDAC. Inhibidores de las histonas desacetilasas"

**09.25-09.40 Dr. José Vicente Llorens** Dpto. Genética. Fac. De Biología. Univ. de Valencia. "Drosophila Frataxina: effects of its reduction and overexpression".

**09.40-09.55 Dra. Daniele Marmolino.** Laboratorio de Neurología Experimental, Hospital Erasme, Universidad Libre de Bruxelles (ULB). "PPARgamma agonists: potential treatment for Friedreich's Ataxia".

**09.55-10.10 Dr. Ignacio Torres Alemán:** Laboratorio de Neuroendocrinología. Instituto Cajal. CSIC. Madrid. "IGF-I y ataxia de Friedreich."

**10.10-10.25 Dr. Isaac Amela Abellán.** Laboratorio de Bioinformática Instituto de Biotecnología y Biomedicina (IBB) Universidad Autónoma de Barcelona "Ataxia de Friedreich: Modelo computacional dinámico de las proteínas que forman los complejos Hierro-Azufre en Saccharomyces cerevisiae"

**10.25-10.40 Dr. Juan Antonio Navarro.** Universidad de Regensburg. Alemania. "Altered lipid metabolism in a Drosophila model of Friedreich Ataxia".

**10.40-10.55 Dr. Jordi Tamarit.** Bioquímica Estrès Oxidatiu Dept. Ciències Mèdiques Bàsiques IRBLleida. Universitat de

Lleida. "Análisis de la función de frataxina mediante mutantes condicionales en Yfh1"

### 10.55–11.25h Coffee Break

**11.25-11.40 Dr. Javier Diaz Nido.** Departamento de Biología Molecular. Centro de Biología Molecular "Severo Ochoa" (CSICUAM). Universidad Autónoma de Madrid. "Knock-down of frataxina gene expression in human neuron-like cells as a cell model for Friedreich's ataxia".

**11.40-11.55 Dr. Filip Lim.** Facultad de Ciencias. Centro de Biología Molecular Severo Ochoa. Universidad Autónoma de Madrid. "Neuronal cell models derived from olfactory mucosa biopsies of Friedreich's ataxia patients"

**11.55-12.10 Dr. Richard Wade-Martins.** Universidad de Oxford, Departamento de Fisiología, Anatomía y Genética "Expression analysis of the expanded FRDA locus using high capacity genomic DNA vectors".

**12.10-12.25 Dr. Mark Pook** (Brunel University, London, UK) "Analysis of GAA instability and epigenetic changes in Friedreich ataxia using a GAA repeat-containing FXN transgenic mouse model".

**12.25-12.40 Dr. Salvatore Adolfini;(Equipo de Annalisa Pastore).** "Frataxin is the gatekeeper of Fe-S cluster formation"

**12.40-12.55 12.40-12.55 Dr. Jonathan Jones.** University Miguel Hernández. Alicante. "Cellular therapy as a neuroprotective therapeutic approach in ataxia: experimental studies in animal and cellular models"

**12.55-13.25 Debate sobre los resultados facilitados por Dr. Francesc Palau**

**13.45-15.00 Comida.**

### 15.10-17.00 Sesión II – Investigación básica en ataxias dominantes

Coordinadora: Dra. Mercedes Pineda

**15.10-15.25 Dr. David Genís.** Servicio de neurología. Hospital General de Girona. España. "Very late onset ataxia".

**15.25-15.40 Dr. Victor Volpini.** Centro de Diagnóstico Genético Molecular (CDGM). Institut d'Investigació Biomèdica de Bellvitge – IDIBELL.

"Sca8 se origina a partir de madres homocigotas y coexiste con varias expansiones de genes sca/frda".

**15.40-15.55 Dr. Antoni Matilla Dueñas.** Departamento de Neurociencias y Servicio de Neurología. Grupo de Neurodegenerativas. Instituto de Investigación en Ciencias de la Salud Germans Trias i Pujol (IGTP) UA Barcelona. "Spinocerebellar ataxia type 1 (SCA1): molecular pathways, pathogenic mechanisms, and therapy."

**15.55-16.10 Dr. Luís Pereira de Almeida.** Facultad de Farmacia y Centro para Neurociencias y Biología celular. Universidad de Coimbra. Portugal "ARN de interferencia en SCA-3"

**16.10-16.25 Dr. Franco Taroni.** Insituto Neurológico Carlo Besta –Milan. SOSD Genetica delle malattie neurodegenerative e metaboliche "Project of Investigation on SCA28"

**16.25-16.40 Dr. Balthasar Schaap.** Doctor y miembro del departamento de consejo de la asociación ADCA en Los Países Bajos. "Proyecto Polka de Eurordis"

**16.40-17.10 Debate sobre los resultados facilitados por la Dra. Mercedes Pineda.**

#### 17.10-20.25 Sesión III – Ensayos clínicos

Coordinador: Dr. Antoni Matilla.

**17.10-17.25 Dr. Francisco Javier Arpa.** Servicio de Neurología. Hospital La Paz. Madrid. "Ensayos clínicos con Deferriprone, idebenona, Riboflavina, IGF-1 en adultos"

**17.25-17.40 Dr. José Luis Muñoz.** Servicio de Neurología. Hospital Gregorio Marañón. Madrid. "Ensayos clínicos con GH y EPO"

**17.40-17.55 Dra. Mercedes Pineda Marfá y Dra. Asunción Aracil.** Neuropediatría. Hospital San Joan de Deu. Barcelona. "Treatment with idebenone and deferriprone in Friedreich ataxia patients"

**17.55-18.25 Coffee Break**

**18.25-18.40 Dr. Rafael Artuch Iriberrí.** Hospital Sant Joan de Deu. Servicio de bioquímica clínica. "Coenzyme Q10 deficiency and ataxia: therapeutic implications."

**18.40-18.55 Dr. Giuseppe De Michele.** Departamento de Ciencias Neurológicas. Universidad Federico II. Nápoles. Italia. "Erythropoietin and Friedreich ataxia: preliminary results of a phase II open-label clinical trial"

**18.55-19.10 Dr. Pierre Rustin** Hospital Robert Debre, Paris.

Francia. "Pioglitazone in FRDA: "Why and How?"

**19.10-19.25 Dra. Benedicta Catalán.** Hospital Universitario de Valladolid "Resultados de los ensayos clínicos con complejo vitamínico Fosfatil-B"

**19.25-19.40 Dr Geoff Holder-SANTHERA.** "An update on the Phase III clinical trial program with idebenone".

**19.40-19.55 Ron Bartek Presidente de FARA.** Estados actuales de la investigación en AF subvencionado por FARA

**19.55-20.25 Discussion on results facilitated by Dr. Antoni Matilla**

#### 20.25 CLAUSURA SESIÓN CIENTÍFICA

**D<sup>a</sup> Pilar Martín Iglesias.** Directora de Fedaes.

**D<sup>a</sup> Milagros Marcos Ortega.** Ilma. Sra. Gerente de Asuntos Sociales de la Junta de Comunidades de Castilla León.

**D. Francisco Javier Álvarez Guisasaola.** Excmo. Sr. Consejero de Sanidad de la Junta de Comunidades de Castilla León.

**21.15 Cena**

**Expectáculo de danza española**

**23.15 Fiesta de convivencia en el hotel.**

#### PROGRAMA DE ASOCIACIONES

**Día 26 de Septiembre 2009**

**08.30-10.50 Sesión IV. Actuaciones de las asociaciones de pacientes.**

**Coordinador: Dña. Sue Millman**

-¿Qué actuaciones se pueden realizar para conseguir financiación a nivel europeo?

-¿Cómo podemos mejorar nuestros servicios a la comunidad de personas con Ataxia?

-Reunión Junta directiva de Euroataxia.

**TODA LA CONFERENCIA SE IMPARTIRÁ EN INGLÉS**

#### PROGRAMA SOCIAL

**PROGRAMA SOCIAL: Día 26 de septiembre de 2009.**

**11.00-12.00 Visita guiada en bus turística por Valladolid. Traducción simultánea .**

**12.30-13.30 Excursión en barco por el Río Pisuerga, con vista panorámica de la ciudad. Traducción simultánea.**

**14.00 Comida.**

**Jornadas científicas internacionales de Euro-Ataxia**

**25 y 26 de septiembre de 2009**

**Valladolid**  
hotel Meliá Olid  
Pza/ San Miguel, 10

FEDAES Federación de Ataxias de España  
EURO-ATAXIA European Association of Hereditary Ataxias

Inscripciones y más información en:  
[www.fedaes.org](http://www.fedaes.org)

**Patrocina:**



#### DOCUMENTACIÓN Y ACREDITACION

Los participantes que hayan formalizado su inscripción, podrán retirar la documentación del Congreso a partir del jueves 24 en el lugar de celebración de las jornadas.

Para más información sobre el programa y el trabajo social de FEDAES visite:  
[www.fedaes.org](http://www.fedaes.org)