

## IV JORNADA SOBRE ENFERMEDADES GENÉTICAS Y DISCAPACIDAD

*Patrocinado por el Real Patronato sobre Discapacidad (RPD) y la Asociación Española de Genética Humana (AEGH)*

Título de la Jornada:

# ATAXIAS HEREDITARIAS Y ENFERMEDAD DE PARKINSON

Fecha de celebración:

**03 octubre 2013**

Lugar:

**Casa de la Convalecencia  
Calle Sant Antoni Maria Claret 171, 08041 Barcelona.**



**IGTP**  
Instituto de Investigación en Ciencias de la Salud Germans Trias y Pujol



# PROGRAMA

## 08:30 Recogida Documentación

## 09:00-09:15 Bienvenida y Presentación

**Antoni Matilla Dueñas.** Director de la Unidad de Investigación Básica, Traslacional y de Neurogenética, Coordinador de la Red Iberoamericana para el estudio de Ataxias Espinocerebelosas y Enfermedad de Parkinson (RIBERMOV), Instituto de Investigación Germans Trias y Pujol (IGTP), Universidad Autónoma de Barcelona, Badalona.

**Roser Vallès.** Gabinete del Consejero de Salud del Gobierno de Catalunya.

**Representante área Programa y Actividades.** Real Patronato sobre Discapacidad

## 09:15-09:45 Ponencia

**Pilar Magrinyà.** Responsable Área Enfermedades Raras del Departamento de Salud del Gobierno Catalán.

*“El programa de atención sanitaria de las enfermedades genéticas con discapacidad”*

## 09:45-10:20 Mesa Redonda

*“El papel y empoderamiento de las Asociaciones de pacientes”*

Moderador:

**Josep Torrent-Farnell.** Director de la Fundación Doctor Robert y Miembro del Comité de medicamentos Huérfanos de la Agencia Europea del Medicamento (EMA).

Participan:

**Isaac Amela.** Asociación Catalana de Ataxias Hereditarias (ACAH).

**Juan Carlos Baiges.** Federación Española de Ataxias (FEDAES).

**Manuel Armayones y Jordi Cruz.** Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER).

**María Galvez Sierra.** Federación Española de Parkinson (FEP).

**Isabel González Jiménez.** Fundación Ataxia de Friedreich en Movimiento.

**Ana Quintero.** Federación Catalana de Enfermedades Poco Frecuentes.

**Glòria Renom.** Comisión de Salud, Bienestar, Familia e Inmigración Parlamento de Catalunya.

**Anna Ripoll.** Delegada en Catalunya Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER).

### 10:20-11:10 Ponencia

**Jaime Kulisevsky.** Director de la Unidad de Trastornos del Movimiento, Director del Instituto de Investigación del Hospital Santa Cruz y San Pablo, Barcelona.

*“Actualidad de la Enfermedad de Parkinson”*

### 11:10-11:30 Pausa Café

Entretenimiento: Coral Espígol.

### 11:30-12:20 Ponencia

**Justo García de Yébenes.** Hospital Ramón y Cajal-CIBERNED, Madrid.

*“Investigación clínica en las ataxias recesivas y esporádicas”*

### 12:20-13:10 Ponencia

**Luis Velázquez,** Director Centro para la Investigación y Rehabilitación de las Ataxias Hereditarias, Holguín, Cuba.

*“Contribución de los estudios clínico-genéticos a la investigación y ensayos clínicos en las ataxias”*

### 13:10-14:00 Ponencia

**Antoni Matilla Dueñas.** Director de la Unidad de Investigación Básica, Traslacional y de Neurogenética en Neurociencias, Coordinador de la Red Iberoamericana para el estudio de Ataxias Espinocerebelosas y Enfermedad de Parkinson (RIBERMOV), Instituto de Investigación Germans Trias y Pujol (IGTP), Universidad Autónoma de Barcelona, Badalona.

*“Las ataxias hereditarias: de los genes a las terapias”.*

### 14:00-15:15 Almuerzo

Entretenimiento: Grupo de Castellans de la Universidad Autónoma de Barcelona “Els Ganàpies”. Copa de Cava por gentileza de Codornú.

### 15:15-16:10 Ponencia

**Olaf Riess.** Coordinador proyecto Europeo NEUROMICS, Director Instituto de Genética Médica y Genómica Aplicada, Centro de Enfermedades Raras, Tübingen, Alemania.

*“NeurOmics: a multidisciplinary integrated project aimed to find cures to treat rare neuromuscular and neurodegenerative diseases”*

### 16:10-17:00 Ponencia

**Javier Díaz Nido.** Centro Biología Molecular Severo Ochoa, Universidad Autónoma de Madrid.

*“Terapia génica en la Ataxia de Friedreich”*

### 17:00-17:20 Pausa Café

Entretenimiento: Coral Espígol.

### 17:20-17:55 Ponencia

**Manuel Posada.** Director del Instituto de Investigación en Enfermedades Raras (IIER), Instituto de Salud Carlos III (ISCIII), Madrid, España.

*“Política de registros de enfermedades raras en Europa”*

### 17:55-18:25 Ponencia

**Jorge Sequeiros.** Director UnIGENE y CGPP, Instituto de Biología Molecular y Celular, Universidad de Oporto, Portugal.

*“Next generation sequencing in diagnosis: do we need a next generation ethics?”*

### 18:25-18:45 Conclusiones y Clausura

**Josep Torrent-Farnell.** Director General de la Fundación Doctor Robert y Miembro del Comité de medicamentos Huérfanos de la Agencia Europea del Medicamento (EMA).

**Antoni Matilla Dueñas.** Director de la Unidad de Investigación Básica, Traslacional y de Neurogenética, Coordinador de la Red Iberoamericana para el estudio de Ataxias Espinocerebelosas y Enfermedad de Parkinson (RIBERMOV), Instituto de Investigación Germans Trias y Pujol (IGTP), Universidad Autónoma de Barcelona, Badalona.

**Victor Volpini.** Director Centro Diagnóstico Genético-Molecular-IDIBELL, Vicepresidente de la Asociación Española de Genética Humana (AEGH).

Inscripción Gratuita: [www.btnunit.org](http://www.btnunit.org)  
Tel.: 934 978 687, [amatilla@igtp.cat](mailto:amatilla@igtp.cat)





## Agradecimientos:

Agencia de Promoción de Actividades y Congresos Universitat Autònoma Barcelona

Asociación Española de Genética Humana (AEGH)

Codorníu S.A.

Fundación Doctor Robert.

Onmedic S.L.

Programa Iberoamericano de Ciencia y Tecnología para el Desarrollo (CYTED)

Real Patronato sobre Discapacidad

Red Iberoamericana para el estudio de los Trastornos del Movimiento (RIBERMOV)

Roche Diagnostics S.L.

Sistemas Genómicos S.L.

