

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.**



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
Tel.: 934 978 687, 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.

