

# SIMPOSIO

**13.10 h.** Proyecto nº 13. Generación de modelos experimentales humanos del síndrome de Bernard Soulier mediante reprogramación celular.

Investigador Principal: **Pedro Real Luna**, GENYO. Centre for Genomics and Oncological Research.

**13.20 h.** Proyecto nº 14. Terapias avanzadas para enfermedades raras: fibrosis quística como un modelo para ingeniería genómica y aplicaciones basadas en células madre inducidas.

Investigador Principal: **Aarne Fleischer**, Fundación de Investigación Sanitaria de las Islas Baleares.

**13.30 h.** Proyecto nº 15. Generación de un modelo de ratón deficiente en ATP mitocondrial que simule el síndrome NARP/MILS.

Investigador Principal: **Cristofol Vives-Bauza**, Fundación de Investigación Sanitaria de las Islas Baleares.

**13.40 h.** CLAUSURA

**Cristina Fuster**, Presidenta de FEDERACION ASEM.

**Juan Carrión**, Presidente de FEDER.

**Isabel Gemio**, Presidenta de la FUNDACION ISABEL GEMIO.

**Responsable Ministerio de Sanidad** (persona a determinar).

# TODOS

SOMOS RAROS

SOMOS ÚNICOS

## Miércoles, 21 de junio de 2017

Secretaría de Estados de Servicios Sociales e Igualdad.

Ministerio de Sanidad, Asuntos Sociales e Igualdad

Salón de Actos, Calle Alcalá, 37 de Madrid

# TODOS

SOMOS RAROS

SOMOS ÚNICOS

## SECRETARÍA TÉCNICA

Viajes El Corte Inglés, S.A.

Tlf: (+34) 968.27.23.93

[www.viajeselcorteingles.com](http://www.viajeselcorteingles.com)

VIAJES *El Corte Inglés*

fundación  
**isabel gemio**

Federación Española  
de Enfermedades  
Neuromusculares  
**asem**

entidad de  
utilidad pública  
**feder**  
FEDERACIÓN ESPAÑOLA DE ENFERMEDADES RARAS

- 09.30 h. INAUGURACIÓN DEL SIMPOSIO**  
**María Romo**, Directora de la Fundación Isabel Gemio.  
**Juan Carrión**, Presidente de FEDER.  
**Cristina Fuster**, Presidenta de FEDERACION ASEM.  
**Responsable Ministerio de Sanidad** (persona a determinar).
- 
- 09.45 h. PRESENTACIÓN DE LAS ACCIONES LLEVADAS A CABO EN EL FORTALECIMIENTO ASOCIATIVO**  
**Mar Ureña**, Decana del Colegio Oficial de Trabajadores Sociales de Madrid.  
**Presentación de Resultados**  
**Purificación Baños Ruiz**, Colegio Oficial de Trabajadores Sociales de Madrid.
- 
- 10.30 h. PRESENTACIÓN RESULTADOS DE LOS 15 PROYECTOS DE INVESTIGACIÓN**  
**Josep Torrent Farnell**, Coordinador del Comité Científico del TELEMARATON.  
**Antonio Álvarez Martínez**, Coordinador Proyectos de Investigación del TELEMARATÓN.
- 
- 10.40 h. Proyecto nº 1. Aproximación al tratamiento de las Enfermedades Mitocondriales centrada en las vías de señalización sensibles a nutrientes.**  
 Investigador Principal: **Luis Carlos López**, Centro de Investigación Biomédica de la Universidad de Granada.
- 
- 10.50 h. Proyecto nº 2. Síndromes de sobrecrecimiento PIK3CA, fenotipo y Guías Clínicas.**  
 Investigador Principal: **Víctor Martínez González**, Hospital La Paz.
- 
- 11.00 h. PAUSA CAFE**
- 
- 11.30 h. Proyecto nº 3. Análisis genómico integral de los pacientes con Enfermedad de la Neurona motora y demencia frontotemporal para elucidar la arquitectura genética de la Esclerosis Lateral amiotrófica.**  
 Investigador Principal: **Jordi Clarimon**, Hospital de la Santa Creu i Sant Pau.
- 
- 11.40 h. Proyecto nº 4. Fenotipo y caracterización molecular de los nevus melanocíticos congénitos grandes o gigantes.**  
 Investigador Principal: **Joan Antón Puig Butille**, Fundación Clinic per la Recerca Biomédica.
- 
- 11.50 h. Proyecto nº 5. Papel patogénico de la deficiencia de OPA1 sobre la inflamación muscular en una entidad miopática.**  
 Investigador Principal: **Juan Pablo Muñoz**, CIBERDEM/IRB Barcelona.
- 
- 12.00 h. Proyecto nº 6. Estudio traslacional de la Linfangoileiomiotosis: origen tisular, modelos en vivo y Estrategias Terapéuticas.**  
 Investigador Principal: **Álvaro Casanova**, Hospital Universitario de Alcalá de Henares.
- 
- 12.10 h. Proyecto nº 7. Cuantificación de la restauración de distrofina mediante omisión de exón.**  
 Investigador Principal: **Virginia Arechavala Gomeza**, Asociación Instituto de Investigación Sanitaria (BIO-CRUCES).
- 
- 12.20 h. Proyecto nº 8. Exploración de aproximaciones basadas en epigenética como nuevas vías terapéuticas en la progresión de metástasis de melanoma uveal.**  
 Investigador Principal: **María Bardasco**, Instituto de Investigación Biomédica de Bellvitge (IDIBELL).
- 
- 12.30 h. Proyecto nº 9. Caracterización de los síndromes de aneuploidía recíproca 7q1123: del paciente a las vías funcionales (y viceversa).**  
 Investigador Principal: **Roser Corominas Castiñeira**, Pompeu Fabra University, Parc de Recerca Biomédica de Barcelona/Hospital de Mar Medical Research Institute (IMIM).
- 
- 12.40 h. Proyecto nº 10. Aproximaciones terapéuticas para la rinitis pigmentosa y el síndrome de Usher basadas en la edición del genoma mediante CRISPR-CAS9.**  
 Investigador Principal: **Elena Aller**, Instituto de Investigación Sanitaria La Fe.
- 
- 12.50 h. Proyecto nº 11. Análisis de las relaciones estructura-actividad de hexapéptidos antidistrofia mitónica.**  
 Investigador Principal: **María Beatriz Llamusi Troisi**, Institute of Health Research of Valencia (INCLIVA).
- 
- 13.00 h. Proyecto nº 12. Elucidación de ARVC5 mediante estudios traslacionales humanos y murinos.**  
 Investigador Principal: **Pablo García Pavía**, Hospital Puerta de Hierro.