



## **Simposio "TODOS SOMOS RAROS, TODOS SOMOS UNICOS"**

**Miércoles, 21 de junio de 2017**

**Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad**

**Secretaría de Estado de Servicios Sociales e Igualdad**

**Salón de Actos Calle Alcalá 37**

### **09.30 H. INAUGURACION DEL SIMPOSIO**

- *Dña. Maria Romo. Directora Fundación Isabel Gemio*
- *D. Juan Carrión. Presidente de FEDER*
- *Dña. Cristina Fuster. Presidenta de Federación ASEM*
- *Excma. Sra. Dolors Montserrat. Ministra de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad.*

### **09.45 H. PRESENTACIÓN DE LAS ACCIONES LLEVADAS A CABO EN EL FORTALECIMIENTO ASOCIATIVO**

*Dña. Mar Ureña (Decana del Colegio Oficial de Trabajadores).*

#### **Presentación de Resultados**

*Dña. Purificación Baños Ruiz (Colegio Oficial de Trabajo Social de Madrid).*

### **10.30 H. PRESENTACIÓN RESULTADOS DE LOS 15 PROYECTOS DE INVESTIGACIÓN**

*D. Josep Torrent Farnell, Coordinador del Comité Científico del TELEMARATON.*

*D. Antonio Álvarez Martínez, Coordinador Proyectos de Investigación del TELEMARATÓN.*

### **10.40 H. Proyecto nº1. Aproximación al tratamiento de las Enfermedades Mitocondriales centrada en las vías de señalización sensibles a nutrientes.**

*Investigador Principal: D. Luis Carlos Lopez, Centro de Investigación Biomédica de la Universidad de Granada.*

### **10.50 H. Proyecto nº2. Síndromes de sobrecrecimiento PIK3CA, fenotipo y Guías Clínicas**

*Investigador Principal: D. Victor Martinez Gonzalez, Hospital La Paz.*

**11.00 H. PAUSA CAFE**

**11.30 H. Proyecto nº3. Análisis genómico integral de los pacientes con Enfermedad de la Neurona motora y demencia frontotemporal para elucidar la arquitectura genética de la Esclerosis Lateral amiotrofica.**

Investigador Principal: D. Jordi Clarimon, Hospital de la Santa Creu i Sant Pau.

**11.40 H. Proyecto nº4. Fenotipo y caracterización molecular de los nevus melanocíticos congénitos grandes o gigantes.**

Investigador Principal: D. Joan Antón Puig Butille, *Fundacion Clinic per la Recerca Biomédica*.

**11.50 H. Proyecto nº5. Papel patogénico de la deficiencia de OPA1 sobre la inflamación muscular en una entidad miopática.**

Investigador Principal: D. Juan Pablo Muñoz, *CIBERDEM/IRB Barcelona*.

**12.00 H. Proyecto nº6. Estudio traslacional de la Linfangioleiomiomatosis: origen tisular, modelos en vivo y Estrategias Terapéuticas.**

Investigador Principal: D. Alvaro Casanova, *Hospital Universitario de Alcalá de Henares*.

**12.10 H. Proyecto nº7. Cuantificación de la restauración de distrofina mediante omisión de exón.**

Investigador Principal: Dña. Virginia Arechavala Gomez, *Asociacion Instituto de Investigación Sanitaria (BIO-CRUCES)*.

**12.20 H. Proyecto nº8. Exploración de aproximaciones basadas en epigenética como nuevas vías terapéuticas en la progresión de metástasis de melanoma uveal.**

Investigador Principal: Dña. Maria Bardasco, *Instituto de Investigación Biomédica de Bellvitge (IDIBELL)*.

**12.30 H. Proyecto nº9. Caracterización de los síndromes de aneuploidía recíproca 7q1123: del paciente a las vías funcionales (y viceversa).**

Investigador Principal: D. Roser Corominas Castiñeira, *Pompeu Fabra University. Parc de Recerca Biomédica de Barcelona/Hospital de Mar Medical Research Institute (IMIM)*.

**12.40 H. Proyecto nº10. Aproximaciones terapéuticas para la rinitis pigmentosa y el síndrome de Usher basadas en la edición del genoma mediante CRISPR/CAS9.**

Investigador Principal: Dña. Elena Aller, *Instituto de Investigación Sanitaria La Fe*.

**12.50 H. Proyecto nº11. Análisis de las relaciones estructura-actividad de hexapéptidos antidistrofia mitónica.**

Investigador Principal: Dña. Maria Beatriz Llamusi Troisi, *Institute of Health Research of Valencia (INCLIVA)*.

**13.00 H. Proyecto nº12. Elucidación de ARVC5 mediante estudios traslacionales humanos y murinos.**

Investigador Principal: D. Pablo Garcia Pavía, *Hospital Puerta de Hierro*.

**13.10 H. Proyecto nº13. Generación de modelos experimentales humanos del síndrome de Bernard Soulier mediante reprogramación celular.**

Investigador Principal: D. 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: Dña. Aarne Fleischer, *Fundacion 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: D. Cristofol Vives-Bauza, *Fundacion de Investigación Sanitaria de las Islas Baleares*.

**13.40 H. CLAUSURA**

- D. Juan Carrión. *Presidente de FEDER*.
- Dña. Cristina Fuster. *Presidenta de FEDERACION ASEM*.
- Dña. Isabel Gemio. *Presidenta de FUNDACION ISABEL GEMIO*.
- Excma. Sra. Dolors Montserrat. *Ministra de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad*