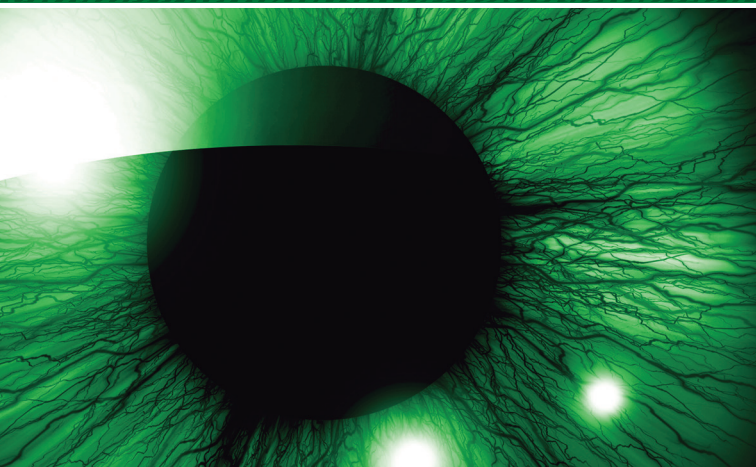


SIMPOSIO INTERNACIONAL
International Symposium

**Distrofias de retina:
de la investigación
al manejo clínico**

*Hereditary retinal dystrophies:
from bench to bed*



Madrid, 6 y 7 de marzo de 2014
March 6-7, 2014

FUNDACIÓN RAMÓN ARECES

Introducción

Las distrofias retinianas humanas (DR) constituyen un grupo de trastornos caracterizados por una pérdida progresiva de fotorreceptores que conducen a una discapacidad visual. Las DR son, en su mayoría, enfermedades monogénicas raras con una prevalencia en su conjunto de 1/3000-1/4000. Son la principal causa de ceguera legal de origen hereditario en el mundo.

Aunque la retinosis pigmentaria (RP) es con mucho la DR más conocida y la más prevalente, este grupo de enfermedades incluye otras patologías como la amaurosis congénita de Leber (LCA), la retinosquiasis ligada al cromosoma X, las distrofias maculares o de conos y bastones, la coroideremia o la enfermedad de Stargardt. Además, estos trastornos pueden formar parte de síndromes más complejos como los síndromes de Usher o de Bardet-Biedl que implican sordera, obesidad, retraso mental, polidactilia, etc.

Las DR son clínicamente y genéticamente heterogéneas. Algunas de ellas aparecen de forma congénita como la LCA mientras que otras pueden aparecer en la pubertad o incluso en la edad adulta. En algunas DR puede afectarse únicamente a la mácula, en otras la periferia y, muchas veces, se afectan los dos tipos de fotorreceptores, es decir, la retina entera. Por otra parte, las DR se pueden heredar de forma autosómica dominante, autosómica recesiva, ligada al cromosoma X, por herencia digénica o mitocondrial y, hasta la fecha, se han identificado unos 220 loci y más de 180 genes responsables de estas enfermedades. Todos estos genes explican tan solo la mitad de los casos.

Los principales problemas de salud y desafíos que plantean las DR son: 1) la dificultad del diagnóstico molecular de la enfermedad, fundamental para un correcto asesoramiento genético y las decisiones reproductivas, este diagnóstico es complicado debido a la enorme heterogeneidad genética

de estas enfermedades y 2) el descubrimiento y desarrollo de tratamientos seguros y eficaces que pudieran retrasar la progresión de la enfermedad o restaurar la visión.

Este simposio mostrará los últimos avances acontecidos en las distintas áreas de interés en relación con las DR y permitirá la interacción entre los máximos expertos nacionales e internacionales en el tema.

El simposio está dividido en cinco apartados que cubren tanto estado del arte en el manejo clínico de este conjunto de enfermedades como la investigación actual y perspectivas futuras.

Así se desarrollarán 5 áreas: a) los aspectos clínicos de las DR incluyendo novedosos abordajes para el diagnóstico oftalmológico y la monitorización de los ensayos clínicos; b) el desarrollo de nuevas herramientas para el diagnóstico molecular; d) la investigación en modelos animales y el estudio de las vías etiopatogénicas; c) el descubrimiento y caracterización de genes responsables de estas enfermedades y e) las nuevas estrategias terapéuticas.

Los temas propuestos así como los conferenciantes invitados se encuentran entre las figuras más relevantes a nivel internacional en esta área.



El simposio está acreditado por la Comisión de Formación Continuada de las Profesiones Sanitarias de la Comunidad de Madrid con 1,6 créditos.

Introduction

Human retinal dystrophies (RD) are a group of disorders characterized by a primary and progressive loss of photoreceptor cells leading to visual handicap. RDs are mainly monogenic rare diseases with an overall prevalence of 1/3,000-1/3,500. RDs are the primary cause of inherited legally blindness in the world.

Although retinitis pigmentosa (RP) is the largest known and the most prevalent of the retinal dystrophies, other clinical entities like Leber's congenital amaurosis (LCA), X-linked retinoschisis, macular dystrophies, cone and cone-rod dystrophies, choroideremia or Stargardt disease are included. Furthermore, some of these RDs may be part of more complex syndromes like Usher or Bardet-Biedl syndromes involving also deafness, obesity, mental retardation, polydactilia, etc.

This group of retinal disorders is both clinically and genetically heterogeneous. Some of these RDs are congenital like LCA whereas others have onset around puberty or even later. In some RDs, the clinical presentation can be macular, in others it affects rods and many times it affects both types of photoreceptors. Besides of this, retinal dystrophies can be inherited as autosomal dominant, autosomal recessive, X-linked, digenic or mitochondrial patterns and up to date over 220 loci and more than 180 genes have been identified as responsible for them. These known genes only account for a half of cases.

The main concerns for RD are: 1) the molecular diagnostic of the disease, essential for the correct genetic counseling and reproductive decisions, this diagnostic is complicated by the extreme genetic heterogeneity of these disorders and 2) the finding of a treatment that could slow the progression of the disease or restore vision.

This symposium will offer knowledge about different areas related to retinal dystrophies. National and international experts will have the opportunity to interact each other.

The symposium is divided in five main topics covering both the current knowledge and research in this area and the state of the art in clinical management and future prospects as well:

- a) clinical aspects of retinal dystrophies, including novel ophthalmological diagnostic approaches and clinical trials monitoring;*
- b) new molecular genetics diagnostic tools;*
- c) research on RD: animal models and new pathways;*
- d) gene discovery and characterization using the new biotechnological and bioinformatic development and*
- e) therapeutic strategies.*

The proposed topics and the invited speakers are among the most relevant around the world in this field.



The symposium is accredited by the Committee on Continuing Education of Health Professions of the Community of Madrid with 1.6 credits.

Programa Científico

SCIENTIFIC PROGRAM

Sede / *Venue*

Salón de Actos

Fundación Ramón Areces

Vitruvio, 5. 28006 Madrid

Coordinadora

Carmen Ayuso

Directora Científica. IIS-Fundación Jiménez Díaz. Madrid.
CIBERER.

Coordinadores Adjuntos / *Assistant Coordinators*

José M^a Millán

Unidad de Genética. Hospital Universitario La Fe. Valencia.
CIBERER.

Guillermo Antiñolo

Unidad de Gestión Clínica de Genética, Reproducción y
Medicina Fetal.

Hospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla. CIBERER.

Jueves / *Thursday, 6*

9.30 h Bienvenida e Introducción

Welcome and Introduction

Federico Mayor Zaragoza

Presidente del Consejo Científico.
Fundación Ramón Areces.

Carmen Ayuso

Coordinadora del Simposio.

José M^a Millán

Subdirector Científico del CIBER de Enfermedades
Raras. CIBERER.

ASPECTOS CLÍNICOS / *CLINICAL ASPECTS*

**10.00 h Clasificación, curso clínico y etiología
genética en las DR**

*Classification, clinical course and genetic etiology
in RD*

Bart Leroy

Centrum voor Medische Genetica. Universiteit
Gent. Bélgica.

10.30 h Ciliopatía, ¿una nueva entidad clínica?

Ciliopathy, a new nosological entity?

Elise Héon

Department of Surgery. The Hospital for Sick Children. University of Toronto. Canadá.

11.00 h Discusión / Discussion

11.15 h Descanso / Break

11.45 h Diagnóstico molecular en DR hoy

RD molecular diagnosis today

Guillermo Antiñolo

Unidad de Gestión Clínica de Genética, Reproducción y Medicina Fetal. Hospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla. CIBERER.

12.15 h Secuenciación Masiva en DR

NGS applied to RD

Ángel Carracedo

Grupo de Medicina Xenómica, Facultad de Medicina. Universidad de Santiago de Compostela. CIBERER.

12.45 h Epigenética en DR: papel patogénico de los microRNAs

Epigenomics and RD: Pathogenetic Role of microRNAs

Sandro Banfi

Istituto Telethon di Genetica e Medicina (TIGEM). Nápoles. Italia.

13.15 h Nuevas aproximaciones diagnósticas y monitorización de los ensayos clínicos

New diagnosis approaches and visual outcome monitoring in RD clinical trials

Eduardo Silva

Servicio de Oftalmología. Universidade de Coimbra. Portugal.

HERRAMIENTAS DE GENOTIPADO

GENOTYPING TOOLS

13.45 h Discusión / Discussion

14.00 h Descanso / Break

FISIOLOGÍA Y MODELOS ANIMALES

CELL AND ANIMAL MODELS

16.00 h El difícil camino de la mutación a la función: retos actuales

From mutation to function: Current challenges

Roser González-Duarte

Departamento de Genética. Universidad de Barcelona. CIBERER.

16.30 h Uso de iPSCs para modelización y estudio de las RD: los resultados en LCA

iPSCs as RD model: The results in LCA

Slaven Erceg

Laboratorio de Degeneración Retiniana. Centro Andaluz de Biología Molecular y Medicina Regenerativa. CABIMER. Sevilla.

17.00 h Remodelación asociada a las enfermedades neurodegenerativas de la retina en modelos animales

Retinal remodeling associated to retinal neurodegenerative diseases in animal models

Nicolás Cuenca

Departamento de Fisiología, Genética y Microbiología. Universidad de Alicante.

17.30 h Las proteínas Sfrp en la degeneración de los fotorreceptores

The role of Sfrp proteins in photoreceptor degeneration

Paola Bovolenta

Centro de Biología Molecular Severo Ochoa. CSIC. Madrid. CIBERER.

Viernes / Friday, **7**

DESCUBRIMIENTO DE NUEVOS GENES Y VÍAS PATOGENICAS

GENE DISCOVERY AND PATHWAYS

CHARACTERIZATION

9.30 h Mapeo por homocigosidad, NGS y otras aproximaciones: la experiencia del European Retinal Disorders Consortium

Homozygosity mapping, NGS and other approaches. The ERDC experience

Frans Cremers

Department of Human Genetics. Radboud Universiteit Medisch Centrum. Nijmegen. Países Bajos.

10.05 h Cómo ayuda el análisis bioinformático a la investigación en RD

Bioinformatics in RD research. How can it help?

Joaquín Dopazo

Grupo de Bioinformática. Centro de Investigación Príncipe Felipe. Valencia. CIBERER.

10.40 h WES y WGS aplicadas a las distrofias de retina

WGS/WES strategies for gene discovery in RD

Carlo Rivolta

Department of Medical Genetics. Université de Lausanne. Suiza.

11.15 h Descanso / Break

TERAPIAS: ESPERANZAS Y REALIDADES

THERAPIES: HOPES AND REALITIES

11.45 h Introducción: ensayos clínicos en marcha

Introduction: Clinical trials in course

José M^a Millán

Unidad de Genética. Hospital Universitario La Fe. Valencia. CIBERER.

12.20 h Terapia con proinsulina y otras aproximaciones terapéuticas

Therapy with proinsulin and other therapeutical approaches

Enrique J. de la Rosa

Centro de Investigaciones Biológicas. CSIC. Madrid.

12.55 h Terapia génica

Gene therapy

Pete Humphries

Smurfit Institute of Genetics, Trinity College Dublin. Irlanda.

13.55 h Despedida / Farewell

El Simposio se realizará con interpretación simultánea

Throughout the Symposium there will be simultaneous translation

Inscripciones

fundacionareces.es

Síguenos en

flickr **slideshare** **YouTube** **f** **t**



Fundación Ramón Areces
Calle Vitruvio, 5
28006 Madrid
España