

I Reunión de Familias Colágeno VI,

Fundación Noelia

Sábado, 28 de octubre de 2017

Aula 10, Edificio Docente Sant Joan de Déu

Programa:

13:00 a 14:30 (Taller organizado por la Unidad de Tratamiento Integral del paciente Neuromuscular (UTIN), en el marco de la 4ª Jornadas Informativas pacientes y familias con ENM).

- Las distrofias musculares congénitas: características clínicas, patológicas y genéticas de la miopatía por COL VI, *Unidad de Neuromuscular*
- Historia natural y escalas funcionales - Registro Nacional pacientes Col. VI, *Dr. Daniel Natera de Benito*
- Proyectos de investigación de la Unidad de Patología Neuromuscular del HSJD, *Dra. C. Jiménez-Mallebrera-coordinadora investigación HSJD y miembro comité científico de F. Noelia.*

14:30 Pausa

16:00 Bienvenida y presentación de la 1era Reunión de familias col.VI, Fundación Noelia, niños contra la DMC por déficit de colágeno VI. *Noelia Canela- presidenta F. Noelia.*

16:10 Líneas actuales de investigación en colágeno VI. *Xavi Ferré-Biólogo y secretario F. Noelia.*

16:30 Cure CMD: Quiénes Somos y Qué Hacemos. Importancia de los Registros Nacionales e internacionales de pacientes. *Dr. Gustavo Dziewczaploski- Director científico Cure CMD y miembro comité científico F. Noelia.*

16:40 Actualización del Ensayo Clínico con el Inhibidor de apoptosis, Omigapil. *Dr. Gustavo Dziewczaploski.*

16:55 "Exon Skipping," un Método de Terapia Génica para algunas mutaciones intrónicas. *Dr. Gustavo Dziewczaploski*

17:05 Pausa

17:15 Vivir con una enfermedad neuromuscular, más allá de la enfermedad. *Testimonio de Nuria Salaet y Alejandra Forcada, madres de niños con colágeno VI.*

17:35 Juntos es posible!, ideas, actividades y campañas en apoyo a la investigación. *Noelia Canela- presidenta F. Noelia.*

17:45 Sesión Coloquio.

18:15 Cierre de la Jornada y foto de grupo.