

# COLLAGEN VI MEETING

10, 11 y 12 de junio 2022



## 10 de junio: SESIONES CIENTÍFICAS

16:00

CEST

Bienvenida a la jornada científica.

**Noelia Canela**, presidenta de Fundación Noelia

Que son las Distrofias Musculares por déficit de Colágeno VI: Importancia de la investigación.

**Dra. C. Jiménez-Mallebrera**, coordinadora investigación HSJD y miembro comité científico de Fundación Noelia.

Aproximaciones terapéuticas para déficit de colágeno VI basadas en ARN.

**Dr. A. Lopez- Marquez**, miembro equipo investigación Hospital San Juan de Dios de Barcelona

Therapeutic options for premature termination codon mutations in COLVI-related dystrophies. (Subtítulos en español).

**Dra. Valérie Allamand**, directora de Investigación del INSERM, Institut de Myologie

17:55

CEST

Pausa

Visita de **Zona de exposición** y **Salón Social**

18:15

CEST

Precision medicine approaches for the collagen VI-related dystrophies. (Subtítulos en español).

**Dr. Carsten Bönnemann**, Coordinador investigación (NINDS-NIH), NINDS Bethesda, USA

Therapeutic approaches for the pseudoexon mutation, and development of a viral vector to deliver molecular therapies to collagen 6-expressing cells. (Subtítulos en español).

**Dra. Véronique Bolduc**, miembro del equipo de Investigación del NINDS-NIH, NINDS-NIH

Glycine substitutions in collagen VI-related dystrophies and potential therapeutic approaches. (Subtítulos en español).

**Dra. Astrid Brull**, miembro del equipo de Investigación del NINDS-NIH, NINDS-NIH

# COLLAGEN VI MEETING

10, 11 y 12 de junio 2022



## 11 de junio: SESIONES CLÍNICAS

16:00

CEST

Bienvenida a la jornada clínica.

**Noelia Canela**, presidenta de Fundación Noelia

Historia natural de los pacientes con déficit de Colágeno VI : importancia de los registros y estudios colaborativos.

**Dr. Daniel Natera**, Neurólogo infantil, Unidad de Neuromuscular, Hospital Sant Joan de Deu

Registro Internacional pacientes CMDIR.

**Dr. Gustavo Dziejczapolski**, director científico Cure CMD y miembro comité FN, CURE CMD

Características clínicas del paciente con déficit de Colágeno VI: Atención multidisciplinar.

**Dr. Andrés Nascimento**, Neurólogo Infantil, Jefe Unidad de Neuromuscular, Hospital Sant Joan de Deu

17:30

CEST

Pausa

Visita de **Zona de exposición** y **Salón Social**

17:50

CEST

Cuidados de la función respiratoria en el paciente con Déficit de Colágeno VI.

**Dr. Martí Pons**, Cuidado respiratorio del paciente crítico, Hospital Sant Joan de Deu

Rehabilitación en el paciente con déficit de Colágeno VI en las diferentes etapas de la enfermedad.

**Dra. Julita Maria Medina**, Médico Rehabilitadora, lesionado medular y NRM, Hospital Sant Joan de Deu

Apoyo emocional ¿Cómo, cuándo y a quién?

**Irene Zschaeck**, Psicóloga. Unidad de tratamiento paciente NRM, Hospital Sant Joan de Deu

# COLLAGEN VI MEETING

10, 11 y 12 de junio 2022



## 12 de junio: JORNADA DE FAMILIAS

16:00

CEST

En esta jornada los afectados y familiares serán divididos por grupos virtuales para conocerlos, compartir experiencias y ayudarnos con el día a día de la enfermedad.

Para participar en esta actividad es necesario haberlo indicado en el formulario de registro apuntándose al día de familias o mandando un e-mail a [amaia@fundacionnoelia.org](mailto:amaia@fundacionnoelia.org)

## INSCRIPCIÓN

Inscripción Gratuita: <https://forms.gle/hDRb2PqfW79uWCmPA>

## ORGANIZA:



FUNDACIÓN **VI**OELIA

NIÑOS CONTRA LA  
DISTROFIA MUSCULAR CONGÉNITA  
POR DÉFICIT DE COLÁGENO **VI**

## CON LA COLABORACIÓN DE

