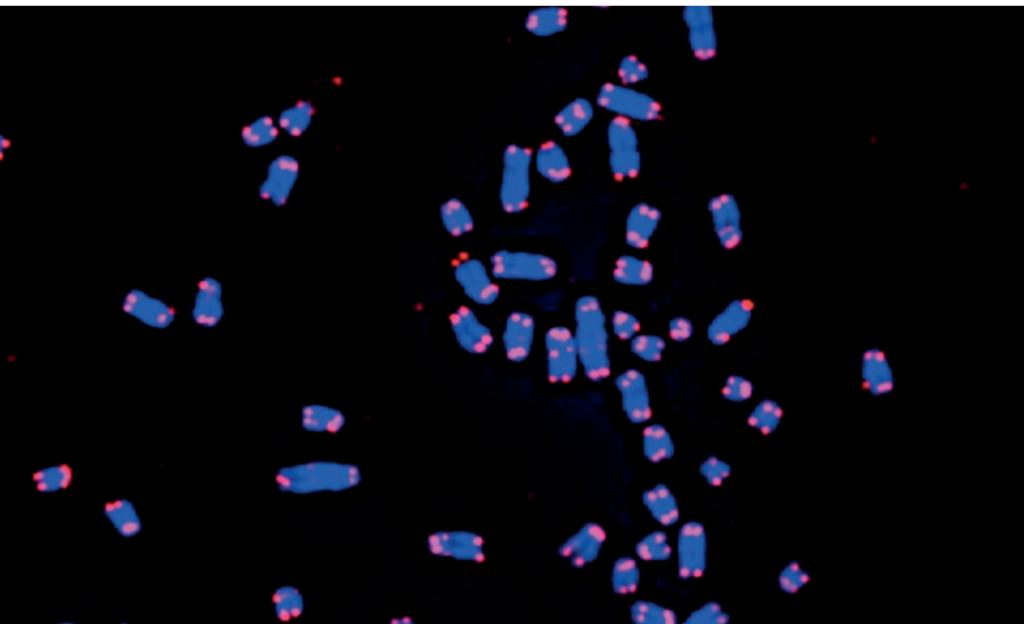


SIMPOSIO INTERNACIONAL

International Symposium

Diagnóstico y terapias de enfermedades con acortamiento telomérico: disqueratosis congénita y fibrosis pulmonar

Diagnosis and therapies in diseases with telomere shortening: dyskeratosis congenita and pulmonary fibrosis



Madrid, 20 y 21 de septiembre de 2018
Madrid, September, 20 and 21, 2018



ciberer *isciii*



ciberes
Centro de Investigación Biomédica en Red
Enfermedades Respiratorias

FUNDACIÓN RAMÓN ARECES

Introducción

Hay un grupo de enfermedades cuya base genética es el acortamiento telomérico inducido por mutaciones en genes del complejo telomerasa denominadas globalmente como telomeropatías. La telomerasa es el enzima encargado de reparar los telómeros en cada división celular, así que es esencial para mantener la actividad de las células madre de los tejidos. Su actividad disminuye en las células diferenciadas de los diferentes órganos. Entre las telomeropatías se encuentran algunas que cursan con fallo medular como la disqueratosis congénita y la anemia aplásica; fallo pulmonar como la fibrosis pulmonar idiopática; o la fibrosis hepática, entre otras. En todas ellas hay una incapacidad de las células madre de los tejidos afectados de mantener la funcionalidad de los mismos.

Esta incapacidad está asociada a un envejecimiento prematuro del tejido y a una mayor sensibilidad e incapacidad de reparar daños exógenos. Aunque dependiendo de la mutación y el gen afectado los pacientes pueden desarrollar una u otra enfermedad, todos los tejidos de los pacientes con alta tasa de recambio como la médula ósea, el epitelio pulmonar, la piel, el tracto gastrointestinal, etc pueden verse afectados e impactar en la calidad de vida de los pacientes. Para estas enfermedades no hay actualmente tratamientos curativos, por tanto en esta reunión abordaremos la investigación, el conocimiento de las bases moleculares de estas enfermedades, en concreto la disqueratosis congénita y la fibrosis pulmonar, conocer cómo pueden afectar el pronóstico y la clínica de la enfermedad de forma individualizada y qué terapias se están utilizando en la clínica y cuáles están en fase experimental.

El acortamiento de los telómeros es además un mecanismo común en la patología de otras enfermedades (ataxia telangiectasia, síndrome de Werner, síndrome de Bloom, etc) y un factor que predispone a diferentes enfermedades como las cardiovasculares, envejecimiento vascular, diabetes, diferentes situaciones de estrés emocional así como a la mayoría de las patologías asociadas con el envejecimiento.

Introduction

There is a group of diseases whose genetic bases are germinal mutations in genes coding for proteins involved in telomere replication and structure that induce telomere shortening and are collectively named telomeropathies. Telomerase is the enzyme that repairs telomeres preventing them from shortening in every cell division and is essential to maintain the viability of stem cells of organism tissues. Some telomeropathies present with bone marrow failure as is dyskeratosis congenita and aplastic anemia and others with pulmonary failure as pulmonary fibrosis or hepatic fibrosis, among others. A common feature of these diseases is that stem cells from affected tissues are not able to maintain tissue renewal.

This associates with premature aging of the affected tissue and higher sensitivity or incapability to repair exogenous damage. Depending on the gene variant and the gene affected these patients can develop one or other symptoms affecting tissues with high cell turnover such as bone marrow, lung alveolar epithelia, gastrointestinal track, etc. The severity of the disease and the patient's quality of life is also depending on the genetic alteration. At this point there is no curative treatment for these diseases including dyskeratosis congenita and pulmonary fibrosis.

In this Meeting we will analyze current basic research, the molecular bases of the diseases and how these mutations can affect the prognosis and the clinical development of the disease. We will also approach the current therapies used in the clinical setting and others in the preclinical and experimental phases. Telomere shortening is also present in other pathologies termed secondary telomeropathies (ataxia telangiectasia, Bloom and Werner syndromes, etc). It is also a factor associated with different diseases such as cardiovascular and neurological disorders, diabetes, emotional stress as well as most of pathologies associated with aging.

Programa Científico

SCIENTIFIC PROGRAMME

Sede / Venue

Salón de Actos

Fundación Ramón Areces

Vitruvio, 5. 28006 Madrid

Coordinadoras / Coordinators

Rosario Perona

Consejo Superior de Investigaciones Científicas (CSIC)/ Universidad Autónoma de Madrid (UAM) y Centro de Investigación en Red Enfermedades Raras (CIBERER-ISCIII) Madrid, España.

María Molina Molina

Institut d'Investigació Biomèdica de Bellvitge (IDIBELL) y Centro de Investigación Biomédica en Red Enfermedades Respiratorias (CIBERES-ISCIII) Barcelona, España.

Jueves / Thursday, 20

09.30 h Bienvenida y presentación

Welcome and presentation

Federico Mayor Zaragoza

Fundación Ramón Areces.

José María Medina

Fundación Ramón Areces.

Rosario Perona

Coordinadora / Coordinator

María Molina Molina

Coordinadora / Coordinator

SESIÓN I / SESSION I

Consecuencias Clínicas de las

telomeropatías

Clinical consequences of telomeropathies

Moderadoras / Chairs:

Rosario Perona

Coordinadora / Coordinator

María Molina Molina

Coordinadora / Coordinator

09.45 h Avanzando en la comprensión de la disqueratosis congénita y enfermedades teloméricas relacionadas

Advancing Understanding Dyskeratosis Congenita and Related Telomere Biology Disorders: Challenges and Opportunities

Sharon Savage

Division of Cancer Epidemiology and Genetics,
National Cancer Institute. Bethesda, USA.

10.45 h Enfermedades teloméricas en humanos debidas a deficiencia en RTEL1

Human telomere disorders due to RTEL1 deficiency

Patrick Revy

Imagine Institute. Paris, France.

11.30 h Descanso / Break

SESIÓN II / SESSION II

Diagnóstico genético y genes involucrados en telomeropatías

Genetic diagnosis: Telomeres and genes involved in telomeropathies

Moderador / Chair:

Leandro Sastre

Consejo Superior de Investigaciones Científicas (CSIC) / Universidad Autónoma de Madrid (UAM) y Centro de Investigación en Red Enfermedades Raras (CIBERER-ISCIII) Madrid, España.

12.15 h Secuenciación masiva para el diagnóstico de disqueratosis congénita: la experiencia del CIBERER

NGS for Dyskeratosis Congenita diagnosis:

CIBERER experience

Julián Sevilla

Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Centro de Investigación en Red Enfermedades Raras (CIBERER-ISCIII) Madrid, España.

12.30 h Papel de genes que regulan la respuesta al daño al DNA en pacientes con disqueratosis congenita y fibrosis pulmonar

Role of genes that regulate DNA damage response in patients of dyskeratosis congenita and pulmonary fibrosis

Leandro Sastre

Moderador / Chair

12.45 h Control de los telómeros en la regeneración cardiaca

Telomere control of heart regeneration

Ignacio Flores

Centro Nacional de Investigaciones Cardiovasculares (CNIC). Madrid, España.

13.15 h Modelo de ratón para hipoxia y enfisema pulmonar

Mice model for hypoxia and lung emphysema

Vincent Geli

Centre de Recherche en Cancérologie de Marseille. Marsella, France.

13.45 h Descanso / Break

SESIÓN III / SESSION III

Disqueratosis congénita y alteraciones hematopoyéticas asociadas

Dyskeratosis congenita and associated hematopoietic disorders

Moderador / Chair:

Julián Sevilla

Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Centro de Investigación en Red Enfermedades Raras (CIBERER-ISCIII) Madrid, España.

16:00 h Causas diversas para el acortamiento telomérico y las manifestaciones en enfermedades de la edad infantil

Diverse causes of telomere shortening and disease manifestations present in childhood

Alisson Bertuch

Baylor College of Medicine / Texas Children's Hospital. Houston TX, USA.

17.00 h Disqueratosis congénita y alteraciones hematológicas relacionadas.
Dyskeratosis congenita and related hematopoietic disorders
Inderjeet Dokal
Centre for Genomics and Child Health Blizard Institute UK. London, United Kingdom.

18.00 h Asociación de pacientes DC Outreach
DC Outreach Patient's Association
Katie Stevens
DC Outreach. New York, USA.

18:15 h Final de la Sesión / Session's End

Viernes / Friday, 21

SESIÓN IV / SESSION IV
Fibrosis pulmonar idiopática
Idiopathic Pulmonary fibrosis
Moderadora / Chair:
María Molina Molina
Coordinadora / Coordinator

09.00 h Telomerasa y fibrosis pulmonar idiopática. Implicación en los paradigmas de la patogénesis y atención a los pacientes
Telomerase and IPF. Implications for Pathogenesis Paradigms and Patient Care
Mary Armanios
Johns Hopkins Hospital. Baltimore, USA.

10.00 h Fibrosis pulmonar. Implicaciones clínicas del acortamiento telomérico
Pulmonary fibrosis. Clinical implications of telomere shortening
María Molina Molina
Moderadora / Chair

10.30 h Recapitulación anormal asociada a la edad de las rutas de desarrollo en la patogénesis de la fibrosis pulmonar idiopática

Age-associated abnormal recapitulation of developmental pathways in the pathogenesis of IPF

Moises Selman

Instituto Nacional de Enfermedades Respiratorias "Ismael Cosío Villegas". Ciudad de México, México.

11.15 h La importancia de las asociaciones de fpi, perspectiva española y europea

Patient's Associations for idiopathic pulmonary fibrosis, a spanish and european perspective

Carlos Lines

Asociación de Familiares y Enfermos de Fibrosis Pulmonar Idiopática (AFFPI). Madrid, España.

11.30 h Descanso / Break

SESIÓN V / SESSION V

Estrategias terapéuticas futuras para las telomeropatías

Future therapeutic strategies for telomeropathies

Moderadora / Chair:

Rosario Perona

Coordinadora / Coordinator

12.00 h Reactivación de la actividad telomerasa en disqueratosis congénita y fibrosis pulmonar

Reactivation of telomerase activity in dyskeratosis congenita and pulmonary fibrosis

Rosario Perona

Moderadora / Chair

12.30 h Modelado de disqueratosis congénita ligada al cromosoma X en células madre hematopoyéticas y enfoque de terapia génica para el tratamiento de la insuficiencia de la médula ósea

Modeling X-linked dyskeratosis congenita in hematopoietic stem cells and gene therapy approach for the treatment of bone marrow failure

Guillermo Guenechea

Centro de Investigaciones Energéticas, Medioambientales y Tecnológicas (CIEMAT) / Centro de Investigación Biomédica en Red Enfermedades Raras (CIBERER) / Instituto de Investigación Sanitaria Fundación Jiménez Díaz (IIS-FJD), Madrid, España.

13.00 h Uso de terapia génica basada en virus AAV en modelos animales de telomeropatías

Use of AAV gene therapy in animal models of telomeropathies

María Blasco

Centro Nacional de Investigaciones Oncológicas (CNIO). Madrid, España.

14.00 h Discusión general y clausura

General discussion and closing remarks

Inscripciones

fundacionareces.es
(Aforo limitado)

Síguenos en

[flickr](#) [slideshare](#) [YouTube](#)



Fundación Ramón Areces
Calle Vitruvio, 5
28006 Madrid
España