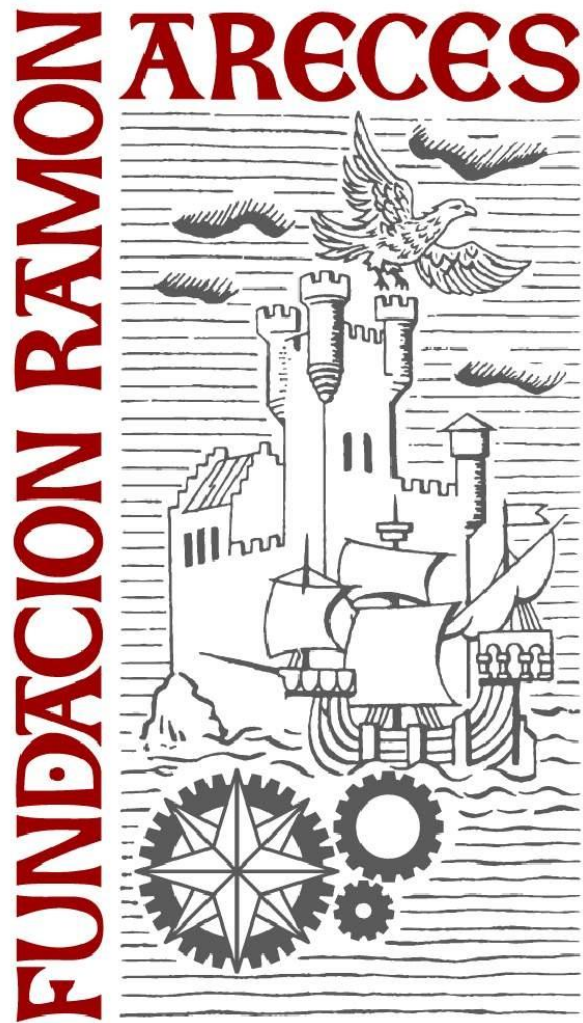


**Simposio internacional “Enfermedades raras de la piel: De la
clínica al gen y viceversa”**

20-21 de octubre, 2016



Inscripción gratuita y obligatoria en:

[http://www.fundacionareces.es/fundacionareces/cargarAplicacionAgendaEventos.do?verProgram
a=1&idTipoEvento=1&identificador=1890&nivelAgenda=2](http://www.fundacionareces.es/fundacionareces/cargarAplicacionAgendaEventos.do?verProgram
a=1&idTipoEvento=1&identificador=1890&nivelAgenda=2)

Aforo limitado

**En proceso de acreditación por la Comisión de Formación Continuada de las Profesiones
Sanitarias de la Comunidad de Madrid con 1,6 créditos.**

Lugar: Auditorio de la Fundación Ramón Areces. Calle Vitrubio 5, Madrid

Simposio internacional “Enfermedades raras de la piel: De la clínica al gen y viceversa”

"International symposium “Rare skin diseases: from clinic to gene and vice versa”

Resumen

Las enfermedades hereditarias raras de piel, también conocidas como *genodermatosis*, constituyen cerca del 7-8% de enfermedades raras y en su conjunto representan una parte relevante de la patología y clínica dermatológica. Actualmente las bases genéticas de alrededor de 400 genodermatosis, en su mayoría enfermedades monogénicas, han sido dilucidadas lo cual permite una clasificación precisa, su diagnóstico molecular y, en mayor o menor medida, la comprensión de sus mecanismos patogénicos. Tal como ocurre con otros tipos de enfermedades raras, a menudo las consecuencias de las genodermatosis para el paciente son devastadoras y/o estigmatizantes. Las genodermatosis se agrupan en: a) Trastornos de la adhesividad epitelial, b) de la queratinización/cornificación, c) de la pigmentación, d) de la reparación del ADN, e) del tejido conectivo, y f) displasias ectodérmicas.

A pesar de los avances en el campo, los principales problemas de salud y desafíos que plantea la gran variedad de genodermatosis son: 1) la dificultad del diagnóstico molecular (identificación de mutaciones) de la enfermedad, fundamental para un correcto asesoramiento genético y 2) la caracterización de interacciones moleculares, biomarcadores y patologías secundarias asociados al defecto genético primario y 3) el desarrollo de tratamientos curativos seguros y eficaces basados en el defecto molecular causal. Si bien es imposible abarcar todas las entidades, este simposio acercará a los participantes las novedades en los distintos grandes grupos de Genodermatosis y permitirá la interacción entre los máximos expertos nacionales e internacionales en el tema.

El simposio está dividido en 5 apartados y una conferencia plenaria que cubren tanto el estado del arte en el manejo clínico de este conjunto de enfermedades así como la investigación actual y perspectivas futuras.

Se desarrollarán 5 temas principales: a) ENFERMEDADES DE LA QUERATINIZACIÓN incluyendo novedades en la investigación y ensayos clínicos; b) ENFERMEDADES DE FRAGILIDAD DERMO-EPIDERMICA haciendo hincapié en su problemática en España así como en los nuevos abordajes terapéuticos a nivel clínico y pre-clínico; c) ENFERMEDADES DE REPARACIÓN DEL ADN con el descubrimiento y caracterización de nuevos genes y nuevas líneas de investigación; e) DISPLASIAS ECTODERMICAS y la relación entre genotipos y manifestaciones clínicas y d) Un apartado de VASCULOPATIAS - CANCER con origen genético y sus aspectos clínicos más relevantes.

Los temas propuestos contemplan los avances más recientes y los ponentes invitados se encuentran entre las figuras más destacadas a nivel nacional e internacional en este campo.

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

Summary

Rare hereditary skin diseases, also known as genodermatoses, constitute about 7-8% of rare diseases and together represent a significant part of the pathology and dermatology clinic. Currently the genetic basis of about 400 genodermatoses, mostly monogenic diseases, have been elucidated which allows classification, molecular diagnosis and, to certain extent, understanding their pathogenic mechanisms. As with other types of rare diseases, often the consequences of genodermatosis are devastating for the patient and / or stigmatizing. Genodermatoses are grouped into: a) disorders of epithelial adhesiveness, b) Keratinization / cornification, c) Pigmentation, d) DNA repair, e) Connective tissue, and f) Ectodermal dysplasias.

Despite advances in the field, the main health problems and challenges posed by the variety of genodermatoses are: 1) the difficulty of molecular diagnosis of the disease (mutational analysis), which is essential for proper genetic counseling; 2) characterization of molecular interactions, biomarkers and secondary pathologies associated with the primary genetic defect and 3) the development of safe and effective curative treatments based on the causative molecular defect. While it is impossible to cover all entities, this symposium will present some of the most recent advances in the various large groups of genodermatoses and allow interaction between national and international experts in the subject.

The symposium is divided into 5 sections and a plenary lecture covering both the state of art in the clinical management of this set of diseases as well as current research and future prospects.

Five main topics will be developed: a) KERATINIZATION DISORDERS including developments in research and clinical trials; b) DISEASES OF DERMO-EPIDERMAL FRAGILITY emphasizing its problems in Spain as well as new therapeutic approaches to clinical and pre-clinical level; c) DNA RAPAIR DISEASES with the discovery and characterization of new genes and new lines of research; e) ECTODERMAL DYSPLASIAS and the relationship between genotypes and clinical manifestations and d) A section of vascular diseases - cancer of genetic origin and its most relevant clinical aspects.

The proposed topics depict the latest developments and the invited speakers are among the leading figures at national and international level in this field.

PROGRAMA CIENTÍFICO / SCIENTIFIC PROGRAM

COORDINADOR / COORDINATOR

Fernando Larcher Laguzzi

CIEMAT-Universidad Carlos III de Madrid-IIS Fundación Jiménez Díaz.

CIBER de Enfermedades Raras

COORDINADORA ADJUNTA

Yolanda Gilaberte

Unidad de Dermatología. Hospital San Jorge. Huesca

Directora de la revista Actas Dermo-Sifiliográficas

Jueves, 20-10-2016/ DAY 1

9:30 *Bienvenida e introducción / Welcome and introduction*

Federico Mayor Zaragoza

Presidente del consejo científico. Fundación Ramón Areces

Fernando Larcher

Coordinador del Simposio

Yolanda Gilaberte

Coordinadora adjunta

Pablo Lapunzina

Director científico del CIBER de Enfermedades raras

ENFERMEDADES DE LA KERATINIZACIÓN / KERATINIZATION DISORDERS

9:45 *Síndrome de Netherton: De los modelos animales al paciente/ Netherton syndrome: from murine models to patients*

Alain Hovnanian

INSERM UMR1163, Department of Genetics, Imagine Institute, University Paris Descartes,

Necker Hospital, Paris. France

10:30 *Ensayo clínico de Terapia génica para Síndrome de Netherton / Netherton Syndrome Gene therapy Clinical Trial*

Wei Li Di

University College London.

Institute of Child Health. London. UK

11:15 *Novedades en Ictiosis / What is new in Ichthyosis research?*

Heiko Traupe

Department of Dermatology

University Hospital, Muenster. Germany

12:00 DESCANSO / BREAK

ENFERMEDADES DE FRAGILIDAD DERMO-EPIDERMICA / SKIN FRAGILITY DISORDERS

12:15 *Epidermolysis Bullosa en España / Epidermolysis Bullosa in Spain*

María José Escamez y Rocío Maseda
CIEMAT-Universidad Carlos III de Madrid-IIS Fundación Jiménez Díaz. CIBER de Enfermedades Raras y Servicio de Dermatología Pediátrica. Hospital Universitario La Paz. Madrid

12:45 *Epidermolysis Bullosa y Cáncer / Epidermolysis Bullosa and Cancer*

Andrew South
Department of Dermatology and Cutaneous Biology
Jefferson University, Philadelphia. USA

13.15 *Novedades en el tratamiento de la Epidermolysis Bullosa distrófica / Advances in Dystrophic Epidermolysis Bullosa treatment*

Fernando Larcher
CIEMAT-Universidad Carlos III de Madrid-IIS Fundación Jiménez Díaz.
CIBER de Enfermedades Raras. Madrid

14: 00 DESCANSO / BREAK

ENFERMEDADES DE REPARACIÓN DEL ADN / DNA REPAIR DISORDERS

16:00 *Novedades en la investigación sobre Xeroderma Pigmentoso / What is new in Xeroderma Pigmentosum research*

Robert Sarkany
St. John's Institute of Dermatology. London. UK

16.45 *Reparación del daño al ADN inducido por UV, transcripción y splicing alternativo / UV-induced DNA damage repair, transcription and alternative splicing*

Alberto Kornblihtt
LFBM-IFIBYNE-UBA-CONICET
Universidad de Buenos Aires, Argentina

17:30 *Genes de reparación por escisión en enfermedades con susceptibilidad al cáncer/ Nucleotide excision repair genes in human diseases with cancer susceptibility*

Jordi Surrallés
Departament de Genètica y Microbiología
Universidad Autònoma de Barcelona. CIBER de Enfermedades Raras

Viernes, 21-10-2016/ DAY 2

DISPLASIAS ECTODERMICAS / ECTODERMAL DYSPLASIAS

9:30 *Displasias ectodérmicas. Correlación fenotipo-genotipo / Ectodermal dysplasias: Clinical spectrum and genetic correlations*

Christine Bodemer
Hôpital Necker Enfants Malades, Paris. France

10:15 *Nuevos mecanismos de acción de los glucocorticoides. Implicaciones para el tratamiento de enfermedades de piel / Novel molecular mechanisms of glucocorticoid action: implications for treating skin diseases.*

Paloma Pérez
Instituto de Biomedicina de Valencia (IBV-CSIC)

11:00 DESCANSO / BREAK

KEYNOTE CONFERENCE

11.15 *Next generation diagnostics for genodermatoses*

John McGrath
King's College London. St John's Institute of Dermatology. Guy's Hospital. London. UK

ANOMALÍAS VASCULARES - CÁNCER / VASCULAR ANOMALIES – CANCER

12.15 *Anomalías vasculares congénitas / Congenital vascular anomalies*

Eulalia Baselga
Unidad de Dermatología Pediátrica. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau. Barcelona

12.45 *Avances en Melanoma Familiar /Advances in Familiar Melanoma*

Joan Anton Puig
Departamento de Bioquímica y Genética Molecular.
Unidad de Melanoma. Hospital Clínic de Barcelona. CIBER de Enfermedades Raras

13: 15 *Susceptibilidad genética en el melanoma esporádico / Genetic susceptibility in sporadic melanoma*

Eduardo Nagore
Servicio de Dermatología. Instituto Valenciano de Oncología. Valencia