

CONFERENCIA SOBRE LA Distrofia Muscular de Cinturas Asociada al Gen de la Transportina-3 (Transportador del VIH).

La Distrofia Muscular Cinturas LGMD1F está causada por una mutación en el gen de la Transportina-3 (TNPO3) que codifica la proteína que transporta el virus VIH al interior del núcleo. La enfermedad se hereda de forma autosómica dominante y afecta a familias españolas e italianas que tienen un tronco común, siendo especialmente prevalente en pueblos de la Comunidad Valenciana. A escala mundial ya se están diagnosticando casos aislados y familiares.

La enfermedad se expresa de forma variable respecto a la edad de presentación y gravedad, causando grave discapacidad en una alta proporción.

La patogenia de la enfermedad no se conoce y los datos de las investigaciones preliminares apuntan a la participación de mecanismos celulares complejos. El descubrimiento de sus causas y el hecho de que la Transportina-3 esté involucrada en la reproducción del VIH repercutirá en la búsqueda de un tratamiento o prevención no solo de esta distrofia sino de otras miopatías y del SIDA.

El objetivo de esta conferencia es el intercambio de conocimientos entre investigadores básicos y clínicos de distintos hospitales y centros de investigación internacionales, estando auspiciada y patrocinada por la Asociación de familias LGMD1F (Conquistando Escalones), Conselleria de Sanitat Valenciana, CIBERER, Instituto de Salud Carlos III, Instituto de Investigación Sanitaria La Fe y Universitat de Valencia

Fecha: 22-Septiembre-2017

Lugar: Salón de Actos del IIS La Fe.



Program:

09:30. Welcome and Introductory remarks:

- **MJ Arilla**, Dirección Médica H UIP La Fe
- **JM Millán**, Director IIS La Fe. CIBERER
- **JJ Vélchez**, Jefe de Servicio de Neurología HUIP La Fe. CIBERER

10:00. Building up the original LGMD 1F family tree. An update:

- **“Conquistando Escalones” Family Association**

10:30. The LGMD1F Clinical profile, MRI imaging and Electrophysiological.

- **C Angelini**, IRCCS Ospedale San Camilo Venezia
- **N Muelas, MJ Chumillas, P Martí**, Neuromuscular Team IIS La Fe

11:30 Coffee

11:45. Building a muscle pathological profile of LGMD 1F:

- **First myopathological studies. C Navarro**, H. Meixoeiro Vigo
- **Myopathological studies in Italy. C Angelini**, IRCCS Ospedale San Camilo Venezia
- **Ultrastructural approach to LGMD1F study. G Cenacchi**, Università di Bologna
- **Pathological data available in Valencia. C Gomis & JJ Vélchez**, Laboratorio de Patología Neuromuscular IIS La Fe

12:45. From LGMD1F locus to TPNO3 gene. New diagnosed patients

- **A Andreu & R Martí**. Institut de Reserca Vall de Hebron, Barcelona. CIBERER

13:30. Pathogenetic research and therapeutic approaches:

1. TNPO3 Functional studies in lymphocytes:
 - **J Alcami & S Rodríguez**, Unidad de Inmunopatología del SIDA, ISCIII
2. Cellular models: In vitro cell culture systems for investigation of Transportin 3 role in skeletal muscle.
 - **MT Rodia & G Cenacchi**, Università di Bologna
3. TNPO3 Drosophila model:
 - **R Artero**. Departamento de Genética, Universitat de Valencia. INCLIVA
4. Should be CRISPR-CAS approach suitable to correct the TPNO3 gene mutation:
 - **R Vazquez**, Grupo de Investigación Biomedicina Molecular, Celular Genómica. IIS La Fe
 - **J Poyatos**, Laboratorio de Patología Neuromuscular IIS La Fe:

14:30 Lunch.

15:30 -17:00 Discussion, Projects proposal & future collaborative.