

## JORNADA sobre MODELOS EXPERIMENTALES EN ENFERMEDADES RARAS

Fecha: 12 diciembre de 2011.

Lugar: Salón de Actos de la CECA, Madrid.

### PROGRAMA

9:45 – 10:15 Recepción asistentes

10:15 – 10:20 Bienvenida. Francesc Palau (*Director científico CIBERER*)

#### **Módulo I: Fenotipado de Animales de Laboratorio**

*Moderadores:* Consuelo González-Manchón U734 CIBERER, CIB-CSIC. Madrid.

10:20 – 11:00

- Fenotipado de la función auditiva respiratoria y neuromuscular. Silvia Murillo, U761 CIBERER, CSIC-UAM, Madrid. Unidad SEFALer F1.
- Fenotipado neuroconductual, centrado en el fenotipo motor, cognitivo y emocional. Ignasi Sahún U716 CIBERER, CRG, Barcelona. Unidad SEFALer F3.

11:00 – 11:30 **Pausa café**

#### **Módulo II: Modelos experimentales e investigación preclínica**

*Moderadores:* Lluís Montoliu (U756 CIBERER, CSIC-CNB Madrid), y Olga Genilloud (*Fundación Medina*)

11:30 – 12:45 *Modelos experimentales en enfermedades raras*

- knockout de b0,+AT: identificación de fármacos de cistinuria. Virginia Nunes U730 CIBERER, IDIBELL, Barcelona.
- Modelo de fenotipo cardiovascular para Síndrome de Williams relacionado con niveles elevados de Angiotensina II y estrés oxidativo. Victoria Campuzano U735 CIBERER, Universitat Pompeu Fabra. Barcelona.
- Modelos celulares neuronales humanos para las enfermedades de Niemann-Pick C y Sanfilippo C basados en interferencia de RNA o en células iPS. Lluís Vilageliu U720 CIBERER, Universitat de Barcelona.

- Modelos celulares y animales de enfermedades de la hemostasia. *Consuelo González Manchón U734 CIBERER, CIB-CSIC. Madrid.*
- Modelos animales y celulares deficientes en la respuesta a las señales Hedgehog como sustrato para el desarrollo de nuevos fármacos: Implicaciones en desarrollo, cáncer y osteoartritis. *Víctor Luis Ruiz-Pérez, U760 CIBERER, CSIC-UAM. Madrid.*
- The mouse model of adrenoleukodystrophy: testing antioxidants against axonal degeneration. *Stephane Fourcade U759 CIBERER, IDIBELL. Barcelona.*

12:45 – 14:00 Investigación preclínica aplicada a las enfermedades raras

- Oportunidades de colaboración público-privadas para el desarrollo de terapias. *Olga Genilloud (Fundación Medina)*
- Nuevas aproximaciones para el tratamiento de enfermedades raras. *Marc Martinell (Minoryx Therapeutics S.L)*
- Modelos preclínicos en el descubrimiento de nuevos medicamentos. *Juan María Alfaro (Neuron Bioservices)*
- Investigación preclínica en la industria. *Eva Méndez (Ferrer Internacional SA)*

14:00 – 15:00 **Almuerzo**

*Módulo III: ENCUENTROS BILATERALES*

15:00 – 18:00 Reuniones one-to-one (15' cada una sobre agenda concertada)