

CONFERENCIA SOBRE LA DISTROFIA MUSCULAR DE CINTURAS ASOCIADA AL GEN DE LA TRANSPORTINA-3 (TRANSPORTADOR DEL VIH)

La Distrofia Muscular de 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 nacionales e internacionales. Está auspiciada y patrocinada por la Asociación de familias LGMD1F ([Conquistando Escalones](#)), Conselleria de Sanitat Universal i Salut Pública, CIBERER, Instituto de Salud Carlos III, Instituto de Investigación Sanitaria La Fe y Universitat de València

Fecha: Viernes, 22 de septiembre de 2017

Lugar: Auditorium Torre A. Instituto de Investigación Sanitaria La Fe.



Program:

09:30. Wellcome and introductory remarks:

- **MJ Arilla**, Direccion Médica H UiP la Fe
- **JM Millán**, Director IIS La Fe. CIBERER
- **JJ Vílchez**, 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, P. Martí**, Neuromuscular Team IIS La Fe
- **M.J. Chumillas, E. Millet, V. Cortes**, Electrophysiological Team H UiP La Fe

11:30Coffe

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 OspedaleSan CamiloVenezia
- **Ultrastructural approach to LGMD1F study. G. Cenacchi**, Universita di Bologna
- **Pathological data available in Valencia. C. Gomis & J.J. Vílchez**, Laboratorio de Patología Neuromuscular IIS La Fe

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

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

13:30. Pathogenetic research and therapeutical approaches:

1. TNPO3 Functional studies in lymphocytes:
 - **J. Alcami & S. Rodríguez**, Unidad de Inmunopatologia del SIDA, ISCIII
2. Cellular models: In vitro cell culture systems for investigation of Transportin 3 role in skeletal muscle.
 - **M.T. Rodia & G. Cenacchi**, Universita di Bologna
3. TNPO 3 Drosophila model:
 - **R. Artero**. Departamento de Genética, Universitat de València. INCLIVA
4. Should be CRISPR-CAS approach suitable to correct the TPNO3 gene mutation:
 - **R. Vazquez**, Grupo de Investigación Biomedicina Molecular, Celular y 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.