

## Datos de interés

Dirección del curso

Dra. Montserrat Milà

Dra. Laia Rodríguez-Revenga

Organizado por:

Servicio de Bioquímica y Genética Molecular

Hospital Clínic - CIBERER

Calendario y horario

Día 5 de junio de 2009 de 09.00 a 14.00 horas

Precio de la inscripción: Gratuita - Plazas limitadas

Se ruega confirmar la reserva de la plaza y formalizar la inscripción como máximo 15 días antes del inicio del curso. En caso contrario, consultar con la "secretaría". La persona inscrita es quien debe comprobar que su inscripción esté formalizada en las fechas previstas.

Sede del curso

Sala d'Actes Farreras Valentí de l'Hospital Clínic de Barcelona

Esc. 9-11 3ª Planta

C/Villarroel, 170.

08036 Barcelona

Secretaría técnica, información y reserva de plazas

Hospital Clínic de Barcelona. Aula Clínic

SRA. ISABEL Gallego

C/ Villarroel, 170. Escalera 7, 7ª planta. 08036 Barcelona

Tel.: 93 227 98 52 · Fax: 93 227 98 59

Correo electrónico: [aclinic@clinic.ub.es](mailto:aclinic@clinic.ub.es)

[www.aulaclinic.com](http://www.aulaclinic.com)

Agradecimientos:



Enviar la hoja de inscripción haciendo constar la referencia PD 04 01 72, a:

Aula Clínic. Hospital Clínic de Barcelona

Sra. Isabel Gallego

Correo electrónico: [aclinic@clinic.ub.es](mailto:aclinic@clinic.ub.es) · Fax: 93 227 98 59

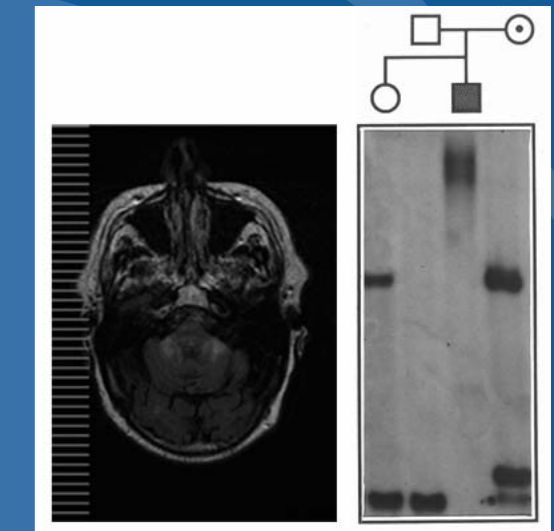
Solicitada la acreditación a la Comisión de Formación Continuada del Sistema Nacional de Salud.

Solicitada la declaración de interés sanitario al Institut d'Estudis de la Salut, del Departament de Sanitat i Seguretat Social de la Generalitat de Catalunya.

Avalado por la Asociación Española de Genética Humana.

## Aula Clínic

ACTUALIZACIÓN DEL SÍNDROME DE TEMBLOR-ATAXIA ASOCIADO A LA PREMUTACIÓN DEL GEN *FMR1* (FXTAS)



Dirección y coordinación del curso

Dra. Montserrat Milà

Dra. Laia Rodríguez-Revenga

Organizado por

Servicio de Bioquímica y Genética Molecular

Hospital Clínic - CIBERER

Con la calidad de:



## Ponentes

El síndrome **FXTAS** (Fragile X Tremor/ Ataxia Syndrome) es una enfermedad neurodegenerativa de reducida penetrancia que afecta a un porcentaje de hombres y mujeres portadores de la premutación en el *FMR1*.

El síndrome FXTAS fue descrito por primera vez en el año 2001 por Hagerman y colaboradores. Los síntomas clínicos del FXTAS aparecen en el individuo premutado a partir de los 50 años y normalmente lo primero que se manifiesta es un temblor de acción. Este temblor es progresivo, y a medida que avanza la enfermedad van apareciendo otros síntomas tales como ataxia, pérdida de sensibilidad en las extremidades y de funciones autónomas (impotencia, hipertensión, control de los esfínteres...). Frecuentemente también se observa déficit cognitivo, que incluye problemas de memoria y de la función ejecutiva que en algunos individuos progresa a demencia. Además, algunos pacientes pueden manifestar síntomas parkinsonianos, que incluyen un temblor en reposo intermitente, facies inexpresiva y un tono incrementado.

Las imágenes obtenidas mediante resonancia magnética en pacientes afectados de FXTAS evidencian ventrículos dilatados, ligera atrofia cortical, severa atrofia del cerebelo y del tronco cerebral, alteración de la señal de los pedúnculos cerebelosos medios y de la sustancia blanca cerebral en las secuencias T2, así como un aumento del tamaño de los ventrículos cerebrales.

Se estima que al menos un tercio de todos los varones portadores de la premutación en el gen *FMR1* desarrollarán el síndrome FXTAS, a pesar de que existe una gran variabilidad en la progresión de la disfunción neurológica. Además, estudios realizados en pacientes con alteraciones de movimiento de etiología desconocida ponen de manifiesto que FXTAS es responsable de hasta un 4% de los individuos sin diagnosticar.

La finalidad de la jornada es dar a conocer FXTAS para identificar individuos afectados con un doble objetivo: conseguir un diagnóstico, un seguimiento y un tratamiento adecuados y, por otra parte, ofrecer consejo genético para el propio paciente y su familia.

**Dra. M. Milà.**

Sección de Genética Molecular del Hospital Clínic de Barcelona y CIBER de enfermedades raras.

**Dr. S. Jacquemont.**

Service de Génétique Médicale, CHUV, Lausanne, Switzerland.

**Dr. R. Willemsen.**

Department of Clinical Genetics, Erasmus MC, Rotterdam, The Netherlands.

**Dra. B. Gómez.**

Servicio de Neurorradiología del Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, PIC, IFAE, Universitat Autònoma de Barcelona.

**Dr. J. Pagonabarraga.**

Unidad de Trastornos de Movimiento del Servicio de Neurología del Hospital de la Santa Creu i Sant Pau de Barcelona.

**Dra. L. Rodríguez-Revenga.**

CIBER de enfermedades raras (Sección de Genética Molecular del Hospital Clínic de Barcelona).

**Dra. A. Sánchez.**

Sección de Citogenética y Genética Clínica del Hospital Clínic de Barcelona y CIBER de enfermedades raras.

## Programa

**Viernes, 5 de junio de 2009**

### Introducción al FXTAS

09.00 h Premutación en el síndrome X frágil y patologías asociadas  
Dra. **M. Milà**

09.30 h FXTAS. Clinical Aspects  
Dr. **S. Jacquemont**

10.15 h FXTAS. Animal Models  
Dr. **R. Willemsen**

11.00 h Coffee break

### Nuestros resultados

11.30 h Neuroimaging in FXTAS  
Dra. **B. Gómez**

12.00 h Alteraciones neurológicas de una muestra española de pacientes FXTAS  
Dr. **J. Pagonabarraga**

12.30 h Biología molecular de FXTAS  
Dra. **L. Rodríguez Revenga**

13.00 h Consejo genético  
Dra. **A. Sánchez**

## Hoja de inscripción

### ACTUALIZACIÓN DEL SÍNDROME DE TEMBLOR-ATAXIA ASOCIADO A LA PREMUTACIÓN DEL GEN *FMR1* (FXTAS)

Nombre .....

DNI .....

Dirección .....

CP ..... Localidad .....

Provincia ..... Tel. ....

Fax .....

Correo electrónico .....

Centro de trabajo .....

.....

Categoría profesional .....

Dirección .....

CP ..... Localidad .....

Provincia ..... Tel. ....

Fax .....

Se ha de hacer llegar la ficha de inscripción, una fotocopia del DNI haciendo constar la referencia **PD 040172**, a **Aula Clínic**, al número de fax 93 227 98 59.

