

PROGRAMA^a

ENCUENTRO CIENTÍFICO

Miércoles 22 de Octubre

14-20 h. ACREDITACIÓN (Secretaría abierta todos los días de Congreso de 8 a 14 horas).

16:30-17 h. ACTO DE APERTURA:

- Apertura del Congreso del Prof. Dr. **Francisco Tamarit** (Rector de la Universidad Nacional de Córdoba).
- Palabras de bienvenida del Prof. Dr. **José Luis Bocco** (Director del Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas de la República Argentina en Córdoba, CCT-CONICET).
- Bienvenida de la Prof. Dra. **Raquel Dodelson de Kremer** (Directora Emérita y fundadora del Centro de Estudio de las Metabolopatías Congénitas-CEMECO).

17-18 h. CONFERENCIA INAUGURAL: **Katherine A. High** (L1): La plenitud de la terapia génica: desde tema de investigación a producto terapéutico.

18-20 h. RECEPCIÓN DE BIENVENIDA: Cocktail "para romper el hielo" con música.

Jueves 23 de Octubre

8:30-8:45 h. Palabras de Apertura de la Dra. **Sara E. Mole** (Presidenta 13° NCL2012 Londres) y Prof. Dra. **Inés Noher de Halac** (Presidenta 14° NCL2014 Córdoba, Directora del Programa NCL-CEMECO).

8:45-12:30 h. Sesión 1: GENÉTICA Y BIOLOGÍA CELULAR DE LAS LCN. Moderadores: Sara E. Mole - Susan Cotman.

- 8:45-9 h. **Sara E. Mole** (O1): Perspectivas genéticas de las LCN: genes, mutaciones y correlaciones genotipo-fenotipo.
- 9-9:30 h. **Susan Cotman** (O2): Perspectivas sobre la Biología Celular de las LCN: una visión general actualizada de las funciones de las proteínas LCN.
- 9:30-9:35 h. Discusión.
- 9:35-9:50 h. **Heidi Larkin** (O3): Implicancia de CALNUC en la patogénesis de las Lipofuscinoses Ceroides Neuronales.
- 9:50-10:05 h. **Charles Shyng** (O4): Expresión celular específica de Palmitoil-Proteína Tioesterasa-1: utilización de un nuevo método para estudiar la "Enfermedad de *Batten*" infantil.
- 10:05-10:20 h. **Kristiina Uusi-Rauva** (O5): El uso de células madre pluripotentes inducidas (iPSCs) para modelar mecanismos tempranos de enfermedad en CLN1.
- 10:20-10:35 h. **Anita Chavan** (O6): Un modelo de *Dictyostelium* para Lipofuscinoses Ceroides Neuronales (Enfermedad de *Batten*).

Café

- 11-11:15 h. **Robert J. Huber** (O7): La pérdida de función CLN3 en la ameba social *Dictyostelium discoideum* causa efectos pleiotrópicos que son rescatados por la CLN3 humana.

- 11:15-11:30 h. **Michael Bond** (O8): Explotando las levaduras para esclarecer nuevas estrategias terapéuticas en la enfermedad CLN3.
 - 11:30-11:45 h. **Carolin Schmidtke** (O9): Análisis del fenotipo inmune en el ratón Cln3 Δ ex7/8.
 - 11:45-12 h. **Jill Weimer** (O10): El complejo CRMP2/CLN6/KLC4 en la mediación del transporte neuronal distal.
 - 12-12:15 h. **Stanislav Knoch** (O11): Consorcio para el descubrimiento de genes LCN del adulto.
- 12:15-12:30 h. Preguntas y respuestas.
12:30-14 h. Almuerzo.
14-16:30 h. Sesión 2: MECANISMOS DE LA ENFERMEDAD. Moderadores: David A. Pearce - Jonathan Cooper.

- 14-14:45 h. **Jonathan Cooper** (O12): Evaluación de la contribución de la disfunción glial a la patogenia de las LCN.
- 14:45-15:30 h. **David A. Pearce** (O13): Nuevos modelos animales para el estudio de la Enfermedad de *Batten*.
- 15:30-15:45 h. **Tammy Kielian** (O14): Orientación terapéutica de vías neuroinflamatorias en la enfermedad de *Batten* juvenil.
- 15:45-16h. **Janos Groh** (O15): Microglia/macrófagos si-loadhesina positivos promueven la neuroinflamación y la perturbación axonal en el sistema retinotectal de dos modelos de Lipofuscinoses Ceroides Neuronales.
- 16-16:15 h. **Anton Petcherski** (O16): Identificación de compuestos que mejoran el reciclado de vesículas autofágicas en LCN juvenil por cribado de alto contenido.
- 16:15-16:30 h. **Hemanth R. Nelvagal** (O17): Definiendo la naturaleza y la progresión de la patología de la médula espinal y del tronco cerebral en ratones PPT1^{-/-}.

Café

17-18 h. SESIÓN DE POSTERS N° 1.

18-19 h. Conferencia Plenaria 1: **Prof. Dr. Ségolène Aymé**. Títulos: "La política europea en el contexto de las enfermedades raras para mejorar la atención al paciente y potenciar la investigación" (L2); "Terminología común y nomenclatura para el registro de datos en enfermedades raras: estado de las iniciativas internacionales actuales"(L3).

19:30 h Paseo por la ciudad; Bar social: Show de música y comida.

Viernes 24 de Octubre

8:30-9:30 h. Sesión 3: ENLACES CON OTRAS ENFERMEDADES. Moderadores: Frances Platt – Laura Larovere.

- 8:30-9 h. **Cristina Sorrentino**. (O18): Una terapia combinada génica y de reemplazo enzimático corrige eficientemente la patología cerebral en ratones MPS-IIIa.
 - 9-9:30 h. **Frances Platt** (O19): Enfermedad de *Niemann Pick* tipo C: enlaces inesperados con patologías raras y frecuentes.
- 9:30-10 h. Conferencia Plenaria 2: **Raquel Dodelson de Kremer** (L4): Avances en el reconocimiento de sonidos mínimos y

^aEstado del Programa al 10 de septiembre de 2014

agudos: enfermedades huérfanas (¿raras?). Una prioridad en salud pública y en la investigación. Los roles de la atención primaria y de los centros de referencia.

Café

10:30-12:30 h. Sesión 4: RESULTADOS RECIENTES DE LA INVESTIGACIÓN. Moderadores: David N. Palmer – Jaana Tyynelä Vesterinen.

- 10:30-10:55 h. **David N. Palmer** (O20): Hechos y falacias sobre el almacenamiento, la neuroinflamación y la patogénesis en las LCN.
 - 10:55-11:20 h. **Jaana Tyynelä Vesterinen** (O21): Análisis proteómico del interactoma de la Palmitoil Proteína Tiosterasa 1 en células de neuroblastoma humano SHSY5Y.
 - 11:20-11:35 h. **Matthew C. Micsenyi** (O22): Permeabilidad de la membrana lisosomal y evidencia de fallas en la lisofagia del SNC en modelos de enfermedad LCN.
 - 11:35-11:50 h. **Jarol Z. Chen** (O23): Progreso en la disección molecular de la neuroinflamación en la enfermedad de *Batten* ovina.
 - 11:50-12:05 h. **Helen Magee** (O24): LKE mejora los resultados de la enfermedad en el modelo de ratón Cln6nclf dela LCN infantil tardía variante.
 - 12:05-12:20 h. **Sreeganga S. Chandra** (O25): Un mecanismo patológico dominante-negativo vincula mutaciones humanas en CSP α con la palmitoilación lisosomal aberrante en Lipofuscinosis Ceroides Neuronales de adultos.
 - 12:20-12:30 h. Preguntas y respuestas.
- 12:30-14 h. Sesión de almuerzo. ¿QUÉ ES UNA LCN? Moderador: Hans Hilmar Goebel.

- 12:30-12:45 h. **Hans Hilmar Goebel** (O26): ¿Qué es una Lipofuscinosis Ceroides Neuronal (LCN)?
 - 12:45-13 h. **Alessandro Simonati** (O27): El espectro clínico de las LCN en niños.
 - 13-13:15 h. **Katherine Sims** (O28): El espectro clínico de la enfermedad de *Kufs* o Lipofuscinosis Ceroides Neuronal del Adulto (ANCL).
 - 13:15-13:30 h. **David N. Palmer** (O29): ¿Qué son las LCNs en modelos animales?
 - 13:30-14 h. Casos atípicos (contribución de otros participantes).
- 14-15:30 h. Sesión 5: TERAPIAS EXPERIMENTALES. Moderadores: Beverly Davidson - Glyn Dawson - Mark Sands.

- 14-14:20 h. **Charles O'Neill**: Estudios en humanos y caninos sobre TRE para LCN-IT.
- 14:20-14:40 h. **Beverly Davidson** (O30): Perturbación de membrana e intervención con pequeñas moléculas para LCN-J.
- 14:40-15 h. **Glyn Dawson** (O31): Puntos cuánticos con carga negativa transportan Tripeptidilpeptidasa 1 a neuronas: en un modelo de "Enfermedad de *Batten*" CLN2.
- 15-15:10 h. **Luis Tecedor** (O32): Terapia génica para Lipofuscinosis Ceroides Neuronal infantil tardía en modelos animales grandes.
- 15:10-15:20 h. **Michelle Hastings** (O33): Oligonucleótidos antisense para el tratamiento de Lipofuscinosis Ceroides Neuronal juvenil.
- 15:20-15:30 h. **Sandra Hofmann** (O34): Terapia preclínica de reemplazo enzimático intratecal para LCN con deficiencia en PPT1.

15:30-16:30 h. SESIÓN DE POSTERS N° 2.

Café

17-18:30 h. Taller 1: BASES DE DATOS Y REGISTROS DE LA ENFERMEDAD/ BIOREPOSITORIOS. Moderadores: Angela Schulz - David A. Pearce - Katherine Sims.

- 17-17:20 h. **Sara E. Mole** (O35): NCL Resource- Una puerta de enlace para la Enfermedad de *Batten*.
- 17:20-17:40 h. **David A. Pearce** (O36): Registro y bases de datos de LCN.
- 17:40-18 h. **Angela Schulz**: Estado del Registro Internacional de Hamburgo.
- 18-18:20 h. **Katherine Sims** (O37): Base de datos clínicos y biorepositorios de LCN en el MGH.
- 18:20-18:30 h. Discusión general y preguntas. Recomendaciones.

21:00 h- BANQUETE EN EL PATIO DE LAS PALMERAS, Ciudad Universitaria.

Sábado 25 de Octubre

8:30-10.30 h. Taller 2: SESIÓN CONJUNTA DE PADRES Y CIENTÍFICOS. Feria (Marketplace). Organizadora: Ruth Williams. Co-organizadoras: Inés Adriana Cismondi - Katherine Sims (más detalles en el Programa de la Reunión de Organizaciones de Padres).

Café

11:00-12:00 h. Conferencia Plenaria 3: **Prof. Dr. Ronald Crystal** (L5). Título: "Terapia génica para las manifestaciones del SNC de las Patologías de Almacenamiento Lisosomal".
 12-12:30 h. **David Jacoby** (O52): Fundamentación de la liberación directa al SNC de rHTPP1 en la enfermedad CLN2.
 12:30-14 h. Almuerzo.
 14-15:30 h. Sesión 6: ASPECTOS CLÍNICOS Y CUIDADOS EN LAS LCN. Moderadores: Alfried Kohlschütter - Alessandro Simonati - Katherine Sims.

- 14-14:05 h. Introducción.
- 14:05-14:20 h. **Joseph Glykys** (O38): Epilepsias en LCN, pensamientos sobre la patofisiología.
- 14:20-14:35 h. **Angela Schulz** (O39): Historia natural de la enfermedad CLN2 infantil tardía: homogeneidad de la progresión clínica en dos grandes cohortes clínicas obtenidas independientemente.
- 14:35-14:50 h. **Nardo Nardocci** (O40): Desórdenes del movimiento en LCN Infantiles.
- 14:50-15:05 h. **Heather Adams** (O41): Problemas conductuales y cognitivos en las LCN juveniles: ¿cuáles son los síntomas, cómo los medimos y cómo los manejamos?
- 15:05-15:20 h. **Norberto Guelbert** (O42): Una experiencia en investigación traduccional en Argentina: programa de estudio de las Lipofuscinosis Ceroides Neuronales (LCN).
- 15:20-15:30 h. Preguntas.

Café

16-18 h. Taller 3: ASPECTOS ÉTICOS: "Nutrición artificial en niños con enfermedades degenerativas del cerebro". Sesión conjunta con la Reunión de Organizaciones de Padres.

Moderador: Alfried Kohlschütter. Coordinadora: Inés Noher de Halac.

Panelistas: Angela Schulz - José Torres - Víctor Penchaszadeh.

- 16-16:15 h. Apertura: Experiencias de las familias.
- 16:15-16:40 h. **Carolina Riga, Dolores Crespo** (O43): Experiencia en el manejo de la nutrición artificial en enfermedades neurodegenerativas de la infancia en América Latina.
- 16:40-17 h. **Angela Schulz** (O44): Preguntas y respuestas sobre la nutrición artificial (basado en las conclusiones del Encuentro Interdisciplinario- Hamburgo 2012).
- 17-17:20 h. **José Torres** (O45): Perspectivas latinoamericanas sobre nutrición artificial en niños con enfermedades degenerativas del cerebro. Desafíos éticos en la toma de decisiones.
- 17:20-17:40 h. **Victor Penchaszadeh** (O46): Dilemas bioéticos en el cuidado de niños con enfermedades degenerativas del cerebro.

- 17:40-18h. Discusión general.
- 18-19 h. Conferencia Plenaria 4: **Dr. Gabriel Rabinovich** (L6). Título: "Circuitos tolerogénicos mediados por interacciones Galectina-Glicano en la resolución de la inflamación autoinmune".
- 21h. EMPANADAS, VINO Y TANGO.

Domingo 26 de Octubre

8:30-11 h. SESIÓN CONJUNTA CON EL ENCUENTRO DE ORGANIZACIONES DE PACIENTES.

Mesa redonda: "Vacíos en las investigaciones actuales. Cómo y quiénes pueden completarlos".

Moderadores: Frank Stehr e Inés Noher de Halac.

Beverly Davidson, David A. Pearce, Frances Platt, Sara E. Mole, Jonathan Cooper, David N. Palmer, Sandy Hofmann, Jaana Tyynelä Vesterinen, H.H. Goebel, Gabriel Rabinovich. Participación de 5 minutos cada uno (máximo 3 diapositivas).

Preguntas escritas de los participantes.

Desayuno

11:15-13 h. Reunión BARN. Moderador: David N. Palmer.

- 11:15-11:45 h. **David N. Palmer** (O47): Resultados de modelos ovinos y BARN (Red de Investigación Animal con Enfermedad de *Batten*).
- 11:45-12 h. **Nadia L. Mitchell** (O48): Terapia génica utilizando virus adeno-asociados serotipo 9 en cerebro de oveja.
- 12-12:15 h. **Stephanie M. Hughes** (O49): Nuevos anticuerpos predicen una interacción entre CLN5 y CLN6.
- 12:15-12:30 h. **Nicole J. Neverman** (O50): Patología sináptica en Lipofuscinosis Ceroidea Neuronal CLN6 ovina.
- 12:30-12:45 h. **Imke Tammen** (O51): Secuenciación del RNA y análisis de la expresión diferencial en el modelo de oveja merino CLN6.

- 12:45-13 h. Discusión general.

FIN DE LA REUNIÓN CIENTÍFICA

14-21 h. OPCIONAL: excursión a las Sierras de Córdoba.

ACTIVIDAD POST CONGRESO EN LA UNIVERSIDAD NACIONAL DE CÓRDOBA

Lunes 27 de Octubre

9-14 h. Visita a la Ciudad Universitaria, Universidad Nacional de Córdoba.

SESIÓN ACADÉMICA

- **Título:** "14° NCL2014 Córdoba: Avances en la Investigación sobre enfermedades neurodegenerativas en niños".
- **Objetivos:** Difusión del conocimiento para estudiantes, profesores e investigadores en la Universidad Nacional de Córdoba.
- **Lugar:** Salón Rojo, Secretaría de Graduados de la Facultad de Ciencias Médicas, Ciudad Universitaria (entrada libre y gratuita).
- **Disertantes:** **Sara E. Mole** (Universidad de Londres, Reino Unido), **Frances Platt** (Universidad de Oxford, Reino Unido), **Heather Adams** (Universidad de Rochester, NY, Estados Unidos), **Jaana Tyynelä Vesterinen** (Universidad de Helsinki, Finlandia), **Norberto Guelbert** (Hospital de Niños, Córdoba, Argentina).
- **Coordinadoras:** Patricia Pons, Inés Adriana Cismondi y Romina Kohan.

16-17 h. CONFERENCIA DE PRENSA

2° JORNADAS INTERNACIONALES DE ORGANIZACIÓN DE PACIENTES

Fecha: 24 al 26 de octubre de 2014

Viernes 24 de Octubre

11 h - ACREDITACIÓN.

14-15:30 h. ORGANIZACIÓN DE PADRES - Grupos de Discusión.

Café

16-19h. ORGANIZACIÓN DE PADRES - Grupos de Discusión.

21 h. BANQUETE EN EL PATIO DE LAS PALMERAS, Ciudad Universitaria.

Sábado 25 de Octubre

8:30-10.30 h. Taller 2: SESIÓN CONJUNTA DE PADRES Y CIENTÍFICOS. Feria (Marketplace). Organizadora: Ruth Williams. Co-organizadoras: Inés Adriana Cismondi - Katherine Sims.

- 8:30-8:40 h. Introducción.
- 8:40-9:20 h. Retroalimentación científica de la conferencia principal (máximo 10 minutos con 2 diapositivas con mensajes claves, sin preguntas):
 - Genética, **Sara E. Mole**.
 - Mecanismos de la enfermedad, **Jonathan Cooper**.
 - Terapias experimentales, **Beverly Davidson**.
 - Aspectos clínicos, **Angela Schulz**.
- 9:20-10.30h. Feria (Marketplace):
 - Registros clínicos: **Angela Schulz, Katherine Sims**.
 - Problemas de comportamiento en LCN: **Heather Adams**.
 - Cuestiones de educación en LCN.
 - Diagnóstico en LCN: **Hans H. Goebel, Norberto Guelbert**.
 - Cuidados odontológicos en LCN: **Perla Krupnik de Hidalgo y colaboradores**.
 - Biobancos/ Donación de tejidos: **Alessandro Simonati, Katherine Sims**.
 - Stand de BDIA.
 - Stand de BDSRA con posters de la Reunión de Padres 2013 en USA.

Café

12:30-14 h. Almuerzo.

14-15:30 h. ORGANIZACIÓN DE PADRES - Grupos de Discusión.

Café

16-18 h. Taller 3: ASPECTOS ÉTICOS: "Nutrición artificial en niños con enfermedades degenerativas del cerebro". Sesión conjunta con la Reunión de Organizaciones de Padres.

Moderador: Alfred Kohlschütter. Coordinadora: Inés Noher de Halac.

Panelistas: Angela Schulz- José Torres- Victor Penchaszadeh.

- 16-16:15 h. Apertura: Experiencias de las familias.
- 16:15-16:40 h. **Carolina Riga, Dolores Crespo** (O43): Experiencia en el manejo de la nutrición artificial en enfermedades neurodegenerativas de la infancia en América Latina.
- 16:40-17 h. **Angela Schulz** (O44): Preguntas y respuestas sobre la nutrición artificial (basado en las conclusiones del Encuentro Interdisciplinario- Hamburgo 2012).
- 17-17:20 h. **José Torres** (O45): Perspectivas latinoamericanas sobre nutrición artificial en niños con enfermedades degenerativas del cerebro. Desafíos éticos en la toma de decisiones.
- 17:20-17:40 h. **Victor Penchaszadeh** (O46): Dilemas bioéticos en el cuidado de niños con enfermedades degenerativas del cerebro.
- 17:40-18h. Discusión general.

21 h. EMPANADAS, VINO Y TANGO.

Domingo 26 de Octubre

8:30-11 h. SESIÓN CONJUNTA CON EL CONGRESO CIENTÍFICO.

Mesa redonda: "Vacíos en las investigaciones actuales. Cómo y quiénes pueden completarlos". Moderadores: Frank Stehr e Inés Noher de Halac.

Beverly Davidson, David A. Pearce, Frances Platt, Sara E. Mole, Jonathan Cooper, David N. Palmer, Sandy Hofmann, Jaana Tyynelä Vesterinen, H.H. Goebel, Gabriel Rabinovich. Participación de 5 minutos cada uno (máximo 3 diapositivas). Preguntas escritas de los participantes.

Desayuno

FIN DEL ENCUENTRO DE PADRES

14-21 h. OPCIONAL: excursión a las Sierras de Córdoba.

PROGRAM^b

SCIENTIFIC MEETING

Wednesday 22nd October

2-8 pm. REGISTRATION (Secretary will be opened every day from 8am to 2pm).

4:30-5 pm. OPENING CEREMONY:

- Opening of the Congress by Prof. Dr. **Francisco Tamarit** (Rector, National University Córdoba).
- Welcome words by Prof. Dr. **José Luis Bocco** (Director of the National Research Council in Córdoba, CCT-CONICET).
- Welcome remarks from Prof. Dr. **Raquel Dodelson de Kremer** (Director and Founder, Center for the Study of Inborn Errors of Metabolism-CEMECO).

5-6 pm. OPENING LECTURE: **Katherine A. High** (L1): Gene therapy comes of age: from investigational agent to therapeutic product.

6-8 pm. EVENING RECEPTION: Ice breaking cocktail with music.

Thursday 23rd October

8:30-8:45 am. Opening words from Dr. **Sara E. Mole** (Chairman 13^oNCL2012 London) and Prof. Dr. **Inés Noher de Halac** (Chairman 14^oNCL2014 Córdoba, Director of the NCL Program-CEMECO).

8:45-12.30 am. Session 1: GENETICS & CELL BIOLOGY OF THE NCLs. Moderators: Sara E. Mole - Susan Cotman.

- 8:45-9 am. **Sara E. Mole** (O1): Perspectives on NCL genetics: genes, mutations and genotype-phenotype correlations.
- 9-9:30 am. **Susan Cotman** (O2): Perspectives on NCL cell biology: an up-to-date overview of the functions of the NCL proteins.
- 9:30-9:35 am. Discussion.
- 9:35-9:50 am. **Heidi Larkin** (O3): The implication of CAL-NUC in Neuronal Ceroid Lipofuscinosis pathogenesis.
- 9:50-10:05 am. **Charles Shyng** (O4): Cell-specific expression of Palmitoyl-Protein Thioesterase-1: utilizing a novel method to study infantile Batten's disease.
- 10:05-10:20 am. **Kristiina Uusi-Rauva** (O5): Using induced pluripotent stem cells (iPSCs) to model early disease mechanisms of CLN1 disease.
- 10:20-10:35 am. **Anita Chavan** (O6): A *Dictyostelium* model for Neuronal Ceroid Lipofuscinoses (Batten disease).

Coffee Break

- 11-11:15 am. **Robert J. Huber** (O7): Loss of CLN3 function in the social amoeba *Dictyostelium discoideum* causes pleiotropic effects that are rescued by human CLN3.
- 11:15-11:30 am. **Michael Bond** (O8): Exploiting yeast to highlight new therapeutic strategies in CLN3 disease.
- 11:30-11:45 am. **Carolin Schmidtke** (O9): Analysis of the immune phenotype in Cln3 Δ ex7/8 mice.

- 11:45-12 am. **Jill Weimer** (O10): CRMP2/CLN6/KLC4 complex in mediating distal neuronal transport.
 - 12-12:15 am. **Stanislav Knoch** (O11): The adult NCL gene discovery consortium.
 - 12:15-12:30 am. Questions and answers.
- 12:30 am-2 pm. Lunch break.
- 2-4:30 pm. Session 2: DISEASE MECHANISMS. Moderators: David A. Pearce - Jonathan Cooper.
- 2-2:45 pm. **Jonathan Cooper** (O12): Assessing the contribution of glial dysfunction to NCL pathogenesis.
 - 2:45-3:30 pm. **David A. Pearce** (O13): New animal models for the study of Batten disease.
 - 3.30-3.45 pm. **Tammy Kielian** (O14): Therapeutic targeting of neuroinflammatory pathways in juvenile Batten disease.
 - 3.45-4 pm. **Janos Groh** (O15): Sialoadhesin-positive microglia/macrophages promote neuroinflammation and axonal perturbation in the retinotectal system of two models of Neuronal Ceroid Lipofuscinosis.
 - 4-4.15 pm. **Anton Petcherski** (O16): Identification of compounds that improve autophagic vesicle turn-over in juvenile NCL by high content screening.
 - 4.15-4.30 pm. **Hemanth R. Nelvagal** (O17): Defining of the nature and progression of spinal cord and brainstem pathology in PPT1-/- mice.

Coffee Break

5-6 pm. POSTER SESSION 1.

6-7 pm. Plenary Lecture 1: **Prof. Dr. Ségolène Aymé**. Titles: "European policy in the field of rare diseases to improve patient care and boost research" (L2); "Common terminologies and nomenclatures for registering rare diseases data: state of current International initiatives"(L3).

7:30 pm- . City tour; Pub Social: Music Show & Lunch.

Friday 24th October

8:30-9:30 am. Session 3: LINKS TO OTHER DISEASES. Moderators: Frances Platt – Laura Larovere.

- 8:30-9 am. **Cristina Sorrentino** (O18): A coupled gene/ER therapy efficiently corrects the brain pathology in MPS-IIIa mice.
 - 9-9:30 am. **Frances Platt** (O19): Niemann Pick type C disease: unexpected links to rare and common diseases.
- 9:30-10 am. Plenary Lecture 2: **Raquel Dodelson de Kremer**(L4): The giving forth of small sharp sounds: the orphan (rare?) diseases. A public-health and research priority. The roles of primary care and reference centres.

Coffee Break

10:30-12:30 am. Session 4: RECENT RESEARCH FINDINGS. Moderators: David N. Palmer – Jaana Tyynelä Vesterinen.

- 10:30-10:55 am. **David N. Palmer** (O20): Facts and fallacies about storage, neuroinflammation and pathogenesis in the NCLs.

^bProgram state at September 10th, 2014

- 10:55-11:20 am. **Jaana Tyynelä Vesterinen** (O21): Proteomic analysis of the Palmitoyl Protein Thioesterase 1 interactome in SHSY5Y human neuroblastoma cells.
- 11:20-11:35 am. **Matthew C. Micsenyi** (O22): Lysosomal membrane permeability and evidence for lysophagy failure in the CNS of NCL disease models.
- 11:35-11:50 am. **Jarol Z. Chen** (O23): Progress in the molecular dissection of neuroinflammation in ovine batten disease.
- 11:50-12:05 am. **Helen Magee** (O24): LKE improves disease outcomes in the Cln6nclf mouse model of vLINCL.
- 12:05-12:20 am. **Sreeranga S. Chandra** (O25): A dominant-negative disease mechanism links human CSP α mutations to aberrant lysosomal palmitoylation in adult Neuronal Ceroid Lipofuscinosis.
- 12:20-12:30 am. Questions and answers.

12:30 am-2 pm. Lunch Session. WHAT IS A NCL? Moderator: Hans Hilmar Goebel.

- 12:30-12:45 am. **Hans Hilmar Goebel** (O26): What is a Neuronal Ceroid Lipofuscinosis (NCL)?
- 12:45am-1 pm. **Alessandro Simonati** (O27): The clinical spectrum of childhood NCL.
- 1 pm-1:15 pm. **Katherine Sims** (O28): The clinical spectrum of adult Neuronal Ceroid Lipofuscinosis disorders (ANCL) Kufs disease.
- 1:15-1:30 pm. **David N. Palmer** (O29): What are NCL in animal models?
- 1:30-2 pm. Atypical cases (contribution by the other participants).

2-3:30 pm. Session 5: EXPERIMENTAL THERAPIES. Moderators: Beverly Davidson- Glyn Dawson- Mark Sands.

- 2-2:20 pm. **Charles O'Neill**: Human and canine studies on ERT for LINCL.
- 2:20-2:40 pm. **Beverly Davidson** (O30): Membrane perturbation and small molecule drug intervention for JNCL.
- 2:40-3 pm. **Glyn Dawson** (O31): Negatively charged quantum dots deliver Tripeptidylpeptidase-1 to neurons: in a model of CLN2 Batten disease.
- 3-3:10 pm. **Luis Tecedor** (O32): Gene therapy for late infantile Neuronal Ceroid Lipofuscinosis in large animal models.
- 3:10-3:20 pm. **Michelle Hastings** (O33): Antisense oligonucleotides for the treatment of juvenile Neuronal Ceroid Lipofuscinosis.
- 3:20-3:30 pm. **Sandra Hofmann** (O34): Preclinical intrathecal enzyme replacement therapy for PPT1-deficient NCL.

3:30-4:30 pm. POSTER SESSION 2.

Coffee Break

5-6:30 pm. Workshop 1: DISEASE DATABASES AND REGISTRIES/ BIOREPOSITORIES. Moderators: Angela Schulz- David A. Pearce- Katherine Sims.

- 5-5:20 pm. **Sara E. Mole** (O35): NCL Resource- A gateway for Batten disease.
- 5:20-5:40 pm. **David A. Pearce** (O36): NCL registry and database.
- 5:40-6 pm. **Angela Schulz**: State of the Hamburg International Registry.
- 6-6:20pm. **Katherine Sims** (O37): MGH NCL clinical database and biorepository.
- 6:20-6:30 pm. General discussion and questions. Recommendations.

9 pm. CONFERENCE BANQUET, Patio de las Palmeras, National University Córdoba campus.

Saturday 25th October

8:30-11:30 am. Workshop 2: JOINT SESSION PARENTS & SCIENTISTS. Marketplace format. Organizer: Ruth Williams. Co-organizers: Inés Adriana Cismondi - Katherine Sims (more details in the Parent's Organizations Meeting Program).

Coffee Break

11:00-12:00 am. Plenary Lecture 3: **Dr. Ronald Crystal** (L5). Title: "Gene therapy for the CNS manifestations of the Lysosomal Storage Disorders".

12-12:30 pm. **David Jacoby** (O52): The Rationale for Direct CNS Delivery of rhTPP1 for CLN2 Disease.

12:30 am-2 pm. Lunch break.

2-3:30 pm. Session 6: CLINICAL ISSUES AND CARE IN NCL. Moderators: Alfried Kohlschütter- Alessandro Simonati- Katherine Sims.

- 2-2:05 pm. Introduction.
- 2:05-2:20 pm. **Joseph Glykys** (O38): Epilepsy in NCL, thoughts on pathophysiology.
- 2:20-2:35 pm. **Angela Schulz** (O39): The natural history of late infantile CLN2 disease: striking homogeneity of clinical progression in two independently obtained large clinical cohorts.
- 2:35-2:50 pm. **Nardo Nardocci** (O40): Movement disorders in childhood NCL.
- 2:50-3:05 pm. **Heather Adams** (O41): Behavioural and cognitive issues in JNCL: what are the symptoms, how do we measure them, and how do we manage them?
- 3:05-3:20 pm. **Norberto Guelbert** (O42): Translational research experience in Argentina: the study program for Neuronal Ceroid Lipofuscinoses (NCL).
- 3:20-3:30 pm. Questions.

Coffee Break

4-6 pm. Workshop 3: ETHICAL ISSUES "Artificial nutrition in children with degenerative brain disease". Joint session with Parents Organization Meeting.

Moderator: Alfried Kohlschütter. Coordination: Inés Noher de Halac.

Panel: Angela Schulz- José Torres- Victor Penchaszadeh.

- 4-4:15 pm. Opening: family experiences.
- 4:15-4:40 pm. **Carolina Riga, Dolores Crespo** (O43): Experience in the management of the artificial nutrition in childhood neurodegenerative diseases in Latin America.
- 4:40-5 pm. **Angela Schulz** (O44): Questions and answers about artificial nutrition (based on conclusions of the Interdisciplinary Meeting- Hamburg 2012).
- 5-5:20 pm. **José Torres** (O45): Latinamerican perspectives on artificial nutrition in children with degenerative brain disease. Ethical challenges in decision making.
- 5:20-5:40 pm. **Victor Penchaszadeh** (O46): Bioethical dilemmas in the care of children with degenerative brain disease.
- 5:40-6 pm. General discussion.

6-7 pm. Plenary Lecture 4: **Dr. Gabriel Rabinovich** (L6). Title: "Tolerogenic circuits mediated by Galectin-Glycan interactions in the resolution of autoimmune inflammation".

9 pm. EMPANADAS, VINO & TANGO.

Sunday 26th October

8:30-11 am. JOINT SESSION WITH PATIENTS ORGANIZATIONS MEETING.

Round table: "Current research gaps and how and by whom they could be filled".

Moderators: Frank Stehr- Inés Noher de Halac.

Beverly Davidson, David A. Pearce, Frances Platt, Sara E. Mole, Jonathan Cooper, David N. Palmer, Sandy Hofmann,

Jaana Tyynelä Vesterinen, H.H. Goebel, Gabriel Rabinovich (each 5 minutes participation, maximum 3 slides). Written questions from the participants.

Breakfast

11:15 am-1pm. BARN Meeting. Moderator: David N. Palmer.

- 11:15-11:45 am. **David N. Palmer** (O47): Findings from ovine models and BARN (Batten Animal Research Network).
- 11:45-12 am. **Nadia L. Mitchell** (O48): Gene therapy using adeno-associated virus serotype 9 in the sheep brain.
- 12-12:15 am. **Stephanie M. Hughes** (O49): New antibodies predict an interaction between CLN5 and CLN6.
- 12:15-12:30 am. **Nicole J. Neverman** (O50): Synaptic pathology in CLN6 ovine Neuronal Ceroid Lipofuscinosis.
- 12:30-12:45 am. **Imke Tammen** (O51): RNA-sequencing and differential expression analysis in the CLN6 merino sheep model.
- 12:45-1 pm. General discussion.

END OF THE MEETING.

2-9 pm.OPTIONAL: excursion to the Sierras de Córdoba.

POST CONGRESS ACTIVITY AT THE NATIONAL UNIVERSITY CÓRDOBA

Monday 27th October

9 am- 2 pm.Visit to the National University Córdoba campus.

ACADEMIC SESSION

- **Title:** "14^o NCL2014 Córdoba: Research advances on neurodegenerative disease in children".
- **Aims:** Dissemination of knowledge for students, professors and researchers at the National University Córdoba.
- **Place:** Salón Rojo, Graduates School of Medicine, University Cordoba Campus (free entrance).
- **Lecturers:** **Sara E. Mole** (University of London, United Kingdom), **Frances Platt** (University of Oxford, United Kingdom), **Heather Adams** (University of Rochester, NY, United States), **Jaana Tyynelä Vesterinen** (University of Helsinki, Finland), **Norberto Guelbert** (Hospital de Niños, Córdoba, Argentina).
- **Coordinators:** Patricia Pons, Inés Adriana Cismondi and Romina Kohan.

4-5 pm. PRESS CONFERENCE.

PARENT'S ORGANIZATION MEETING

October 24-26th, 2014

Friday 24th October

11 am. REGISTRATION

2-3:30 pm. PARENTS ORGANIZATION DISCUSSION GROUPS.

Coffee Break

4-7 pm. PARENTS ORGANIZATION DISCUSSION GROUPS.

9 pm. CONFERENCE BANQUET, Patio de las Palmeras, National University Córdoba campus.

Saturday 25th October

8:30-10.30 am. Workshop 2: JOINT SESSION WITH PATIENTS ORGANIZATIONS MEETING. Marketplace. Organizer: Ruth Williams. Co-organizers: Inés Adriana Cismondi-Katherine Sims.

- 8:30-8:40 am. Introduction.
- 8:40-9:20 am. Scientific feedback from main conference (10 minutes maximum with 2 slides showing key messages, no questions):
 - Genetics, **Sara E. Mole**.
 - Disease Mechanisms, **Jonathan Cooper**.
 - Experimental Therapies, **Beverly Davidson**.
 - Clinical Aspects, **Angela Schulz**.
- 9:20-10:30 am. Marketplace:
 - Clinical registries: Angela Schulz, Katherine Sims.
 - Behaviour issues in NCL: Heather Adams.
 - Educational issues in NCL.
 - Diagnosis in NCL: Hans H. Goebel, Norberto Guelbert.
 - Odontological care in NCL: Perla Krupnik de Hidalgo and collaborators.
 - BioBank/Tissue donation: Alessandro Simonati, Katherine Sims.
 - BDIA stand.
 - BDSRA stand with posters of the Parent's Meeting 2013 in USA.

Coffee Break

12:30 am-2 pm. Lunch break.

2-3:30 pm. PARENTS ORGANIZATION DISCUSSION GROUPS.

Coffee Break

4-6 pm. Workshop 3: ETHICAL ISSUES: Artificial nutrition in children with degenerative brain diseases. Joint session with Scientific Meeting.

Moderator: Alfried Kohlschütter. Coordination: Inés Noher de Halac.

Panel: Angela Schulz- Susana Vidal- José Torres- Victor Penchaszadeh.

- 4-4:15 pm. Opening: family experiences.
- 4:15-4:40 pm. **Carolina Riga, Dolores Crespo** (O43): Experience in the management of the artificial nutrition in childhood neurodegenerative diseases in Latin America.
- 4:40-5 pm. **Angela Schulz** (O44): Questions and answers about artificial nutrition (based on conclusions of the Interdisciplinary meeting- Hamburg 2012).
- 5-5:20 pm. **José Torres** (O45): Latinamerican perspectives on artificial nutrition in children with degenerative brain disease. Ethical challenges in decision-making.
- 5:20-5:40 pm. **Victor Penchaszadeh** (O46): Bioethical dilemmas around artificial nutrition in children with degenerative brain disease.
- 5:40-6 pm. General discussion

9 pm. EMPANADAS, VINO & TANGO.

Sunday 26th October

8:30-11 am. JOINT SESSION WITH SCIENTIFIC MEETING. Round table: "Current research gaps and how and by whom they could be filled"

Moderators: Frank Stehr and Inés Noher de Halac.

Beverly Davidson, David A. Pearce, Frances Platt, Sara E. Mole, Jonathan Cooper, David N. Palmer, Sandy Hofmann, Jaana Tyynelä Vesterinen, H.H. Goebel, Gabriel Rabinovich (each 5 minutes participation, maximum 3-5 slides). Written questions from the participants.

Breakfast

END OF THE MEETING

2-9 pm.OPTIONAL: excursion to the Sierras de Córdoba.