

# FUNDELA

# Boletín Científico 57

El boletín de FUNDELA publica resúmenes y artículos científicos referentes a los últimos avances de la investigación tanto clínica (estudios farmacológicos, con células madre, epidemiológicos) como básica (genética, proteínas, vitaminas, modelos animales, estudios de laboratorio, biomarcadores, biología humana celular y patológica), tratamientos sintomáticos y cuidados al paciente con ELA. Se envía periódicamente a más de 400 suscriptores, entre los que se encuentran profesionales de la salud, pacientes y familiares de España y Latinoamérica.

Todos los boletines pueden descargarse en nuestra web [www.fundela.es](http://www.fundela.es)

FUNDELA no asume responsabilidades por la información que contiene este boletín.



## Dublin 2016



Necesitamos ayuda económica para continuar en los proyectos que indicamos a continuación

● **PROYECTO EUROPEO MinE:**

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

● **PROYECTOS PILOTO DE DETERMINACION DE DIFERENTES POSIBLES BIOMARCADORES EN PLASMA Y CELULAS MONONUCLEARES DE SANGRE PERIFERICA EN PACIENTES CON ELA**

● **PROYECTO DE EVALUACION, ASESORAMIENTO Y APLICACIÓN DE AYUDAS TECNICAS DE APOYO PARA PACIENTES CON ELA: LOGOPEDIA, PRODUCTOS ORTÉSICOS Y SISTEMAS ALTERNATIVOS DE COMUNICACIÓN.**

● **BOLETIN CIENTIFICO**

Actualmente contamos con subvenciones de La Caixa, El Confidencial, Periódico AS, Master Card, Corte Ingles, Banco Santander, TATTOOS INK AND SHINE, Empresas Privadas y aportaciones particulares de pacientes y familiares que sufren la ELA.

**Su donativo le dará derecho a practicar una deducción en la cuota del impuesto sobre la renta. La deducción será del 25% como persona física y del 35% como empresa.**

**Para realizar donaciones económicas pedimos suscribirse en nuestra página web:**

<http://www.fundela.es/colabora/donar/>

**Colaboradores voluntarios de este número:**

Dra. María Teresa Solas (Bióloga, Universidad Complutense de Madrid. Vicepresidenta de FUNDELA)  
Dr. Jesús S. Mora Pardina (Neurólogo, Unidad de ELA - Hospital San Rafael, Madrid)  
Dra. Teresa Salas (Psicóloga, Unidad de ELA - Hospital Carlos III/Hospital Universitario La Paz)  
Dr. David Matallanas (Systems Biology Ireland, Conway Institute. U. College Dublin - Voluntario FUNDELA)  
D. Alejandro Nieto Mochales (Diseño gráfico, publicidad, web y gestión de redes sociales)

-03----->

## EDITORIAL

04----->

**PROGRESIÓN DEL  
PROYECTO MINE.  
REUNION EN DUBLÍN**

05----->

**AGENDA DE  
LA ALIANZA  
INTERNACIONAL DE  
ASOCIACIONES DE ELA**

08----->

**PROGRAMA DE LA  
REUNION DEL FORO  
ANUAL DE LOS  
PROFESIONALES  
ALIADOS**

09----->

**PROGRAMA DEL  
27th SIMPOSIUM  
INTERNACIONAL DE  
ELA/EMN**

15----->

**FELICITACIÓN  
NAVIDEÑA**

**RESUMENES  
REUNIONES DE  
INVESTIGACIÓN**

Queremos haceros llegar los programas del 27th Symposium Internacional de ELA/EMN, la reunión de la Alianza Internacional de Asociaciones de ELA y el Allied Professional Forum, celebrado en Dublín – Irlanda del 3 al 9 de diciembre, un avance de la reunión de asociaciones, profesionales y pacientes integrantes del Proyecto MinE, así como nuestros deseos de unas FELICES FIESTAS y la esperanza que en el 2017, demos todos juntos un paso de gigante en la investigación para un tratamiento efectivo para la ELA.

Hay tres aspectos que queremos dejar claros desde FUNDELA, porque nos definen como fundación y grupo de voluntarios que la constituimos y que hacemos de la lucha contra la ELA, nuestro motivo de vida:

1. El proyecto MinE es una investigación mundial en la que España participa activamente enviando muestras de sangre de enfermos y controles. El Investigador Principal es el Dr. Jesús Mora Pardiña y la financiación de la secuenciación de dichas muestras está centralizada en FUNDELA. En este boletín leeréis que ya hay publicaciones científicas donde se recogen resultados que incluyen las muestras enviadas por España, pero no queremos quedarnos allí, sino que apoyaremos financiando la participación activa en la investigación.
2. No hemos olvidado ni un solo momento la lucha porque se doten unidades completas en las que además de la mejor asistencia multidisciplinar se realice investigación básica y clínica. Tanto en el 2005, como en el 2014, hemos proporcionado a las autoridades sanitarias y a los partidos políticos, documentos donde se describe como se debe organizar y que tiene que incluir una UNIDAD DE ELA. Esto está validado, probado y funcionando en otros países desarrollados (EEUU, Canadá, Inglaterra, Dinamarca, Holanda, Bélgica, Francia, Australia etc. etc.). La única respuesta que hemos obtenido hasta la actualidad ha sido "LOS PACIENTES ESTAN BIEN ATENDIDOS" y en muchos casos es cierto, gracias a todos los profesionales que hacen posible el día a día del paciente, con más o menos recursos. Una unidad es algo más, no queremos solo cuidados, queremos procesos, soporte, personal, investigación y evaluación de las mismas.
3. Dadas las últimas noticias, sobre la defraudación en fondos solidarios recaudados, queremos reiteraros, desde nuestra organización, nuestra total TRANSPARENCIA. Todo lo recaudado en nuestras campañas, incluida la del "cubo de agua helada", ha ido aplicada íntegramente a conseguir el objetivo de ellas - INVESTIGACION EN ELA. Todo lo destinamos a nuestra finalidad específica, que es la de fomentar la investigación de la ELA. Algunas veces nos dicen y reprochan que no contestamos a un teléfono, que no vamos a eventos a recoger lo recaudado, FUNDELA somos un grupo de voluntarios y todo el que se acerca a nosotros es voluntario y le pedimos que nos represente siempre bajo nuestro espíritu, no buscamos protagonismo, queremos trabajar con efectividad y desde luego lo haremos hasta llegar a un tratamiento efectivo y atención al paciente. Por eso luchamos desde el 2002 y "lo vamos a conseguir", GRACIAS a TODOS Y CADA UNO DE VOSOTROS.

**Maite Solas.**  
**Vicepresidenta de FUNDELA.**  
**626937459**

# RESUMENES REUNIONES DE INVESTIGACIÓN

## PROGRESIÓN DEL PROYECTO MINE. REUNION EN DUBLÍN

En la reunión celebrada durante el Symposium Internacional de ELA, en Dublín durante los días 7-9 de diciembre se han presentado, en la reunión específica para este proyecto, el día 7, de 17.30 a 19.30, los avances del proyecto internacional Project MinE en el que participa España a través de FUNDELA.

Bern Muller uno de los enfermos de ELA que empezó el proyecto y los investigadores del centro neerlandés de ELA: Dr. Van den Berg y Dr. Jan Veldink informaron a los investigadores y fundaciones de los países participantes que ya se han secuenciado más de 9000 genomas y hay dinero para secuenciar otros 2000 genomas en los próximos meses. Estos datos significan que en la actualidad el proyecto ha conseguido, que la ELA sea una de las enfermedades para la que se dispone más información genética, con una base de datos generados, de las más extensas del mundo. En la actualidad 18 países participan oficialmente en el proyecto incluyendo Canadá y Argentina que fueron anunciados durante la reunión como nuevos participantes. Dos de los países, Bélgica y Países Bajos ya han completado sus objetivos. **España en la actualidad ha recaudado el 56% de su compromiso y es uno de los 10 participantes que ya ha secuenciado muestras de ADN. Concretando, se han secuenciado, 420 muestras procedentes de la unidad de ELA del Hospital Carlos III de Madrid lo que supone el 49% del objetivo marcado. El día 4 de diciembre se hizo otro envío de 72 muestras, procedentes de la unidad de ELA del Hospital de Bellvitge de Barcelona y en el próximo mes se mandarán otras 72 muestras para las que ya se disponen fondos. El costo de cada muestra es 1.850 dólares americanos.**

Durante la reunión también se resumieron los primeros hallazgos que se han producido de este proyecto. En concreto en los últimos 16 meses se han descubierto 4 nuevos genes que causan la ELA utilizando las muestras ya disponibles incluyendo las muestras de pacientes y controles españoles. Se destacó que solo hay 14 genes en la actualidad que están mutados en pacientes de ELA, lo que demuestra el gran impacto que Project MinE está teniendo en la identificación de las bases genéticas de la enfermedad.

Teniendo en cuenta la cantidad de muestras disponibles, durante la reunión también se discutió los pasos que se deben seguir para asegurar el máximo impacto del proyecto. Bern Muller insistió en la necesidad de que todos los datos generados sean compartidos entre todos los participantes del proyecto y el resto de la comunidad científica. Asimismo se explicó que los datos generados hasta el momento están almacenados

de forma segura en un superordenador en los Países Bajos. Los países participantes pueden acceder a sus datos a través de los investigadores principales. En la actualidad el almacenamiento de los datos no cuesta nada a los participantes pero el coste estimado a largo plazo de estos datos que ya dispone España (25 TR) es de 4.328€ al año lo que significaría unos 10.000€ una vez se complete el número de muestras.

Además se presentó una página web en la que cualquier investigador puede acceder y visualizar los genomas ya publicados previa autorización. El servidor puede por lo tanto ayudar a los investigadores a comparar sus propios datos con los datos obtenidos a través de Project Mine, aumentando el impacto de los datos generados en el proyecto. Por último se explicó que se está generando una serie de herramientas informáticas que facilite el análisis de los genomas a los distintos participantes. En la actualidad este sistema es todavía demasiado lento (unas 300 horas de computación por muestra de ADN) por lo tanto es necesario desarrollar mejores métodos de análisis que permitan acelerar los descubrimientos generados en el proyecto y beneficiar no solo a los enfermos de ELA sino también a la investigación genética en general.

<https://www.projectmine.com/es/country/spain/>



---

## AGENDA DE LA ALIANZA INTERNACIONAL DE ASOCIACIONES DE ELA

### SUNDAY, 4 DECEMBER 2016

- 08:45      1    Welcome & Introduction (30 min)
- 09:15      **Annual General Meeting** (45 min)
- 10:00      2    Opening Remarks from the General Manager (15 min)
- 10:15      **Morning Refreshments** (30 min)
- 10:45      3    Welcoming Our New Members (15 min)
- 11:00      **Programming for PALS/CALS** (60 min)
- 4    *Beyond Awareness Gaps*  
                 Hiroki Okabe, Japan ALS Association
- 5    *The Cost of Achieving Your Goals: Assistive Technology Program in Israel*  
                 Efrat Carmi, IsrALS
- 6    *A Comprehensive Information and Education Resource for People with MND, their Carers, Health and Community Care Providers*  
                 Gina Svolos, MND Australia
- 7    *New Challenges to Our Association*  
                 Alessandra Dorca, ALS Pro-Cura Association
- 12:00      **Lunch** (60 min)
- 13:00      **Programming for PALS/CALS Continued** (30 min)
- 8    *ACELA: A Vision of Hope*  
                 Rocio Reyes, ACELA, Colombia
- 9    *Life Is Now*  
                 Gudjon Sigurdsson, MND Iceland
- 13:30      **Partnerships and Collaborations** (90 min)
- 10 *A Phased Shift in MND Care in Scotland*

Craig Stockton, MND Scotland

- 11 *Victories and Partnerships*  
Tatiana Mesquita e Silva, ABrELA
- 12 *Local Fundraising for Project MinE*  
Gorrit-Jan Blonk, ALS Netherlands
- 13 *Using the MND Association's Experience to Promote Optimal Care and Support in Russia*  
Anna Kassianova, Martha-Mary Medical Centre "Miloserdie"
- 14 *The South African MND Caregiving Experience: Lessons Learned from a Cross-Country Collaboration*  
Melinda Kavanaugh, University of Wisconsin-Milwaukee
- 15 *First Ever ALS Student Exchange*  
Jodi O'Donnell, Hope Loves Company

15:00 **Refreshments** (30 min)

15:30 **Research and Science** (60 min)

- 16 *The ALS Analyzer Mobile App: Engaging PALS in the Development of New ALS Monitoring Tools*  
Idit Ron, Prize4Life
- 17 *PULSE*  
Christine Tabuenca, ARSLA
- 18 *Precision Medicine: How Can It Help Advance the Discovery of ALS Subtypes and Speed Drug Development?*  
Rob Goldstein, ALS Therapy Development Institute
- 19 *Meeting the Research Communication Challenge: Our Experience*  
Sally Light, MND Association of England, Wales and N Ireland

16:30 **Networking** (30 min)

18:30 **"Warm & Fuzzy" Dinner**

#### MONDAY, 5 DECEMBER 2016

09:00 20 Update on the Strategic Plan: 2016-2019 (30 min)

09:30 21 Workshop (60 min)

10:30 **Morning Refreshments** (30 min)

11:00 **Scientific Update** (30 min)

22 *Scientific Update*

Dr. David Taylor, ALS Canada

- 11:30 **ALS Investment Fund** (15 min)
- 23 *ALS Investment Fund*  
Gorrit-Jan Blonk, ALS Foundation of the Netherlands
- 11:45 **Good Governance** (15 min)
- 24 *Keys to Strong, Transparent Governance*  
Andrea Pauls Backman, Les Turner ALS Foundation
- 12:00 **Invitation to Boston 2017** (10 min)  
ALS TDI, ALS Hope Foundation
- 12:10 ***Thank You & Close: Meeting Adjourns (Group Photo)***
- 12:30 Lunch (60 min)
- 14:30 **"Ask the Experts"**
- 19:00 Dinner hosted by the IMNDA

*Thank you to our generous host association:*

<http://www.alsmndalliance.org/alsmndmeetings/>

**PROGRAMA DE LA REUNION DEL FORO ANUAL  
DE LOS PROFESIONALES ALIADOS**

8.30	<b>Welcome and Opening Remarks</b>	Steve Bell & Sara Feldman	
8.50	About the International Alliance of ALS/MND Associations	Carol Birks	Australia
9.00	The ALS Assistive Technology Challenge: Winners	Lucie Bruijn	USA
9.20	Message Banking: Impact on Quality of Life of People with ALS/MND	Lesley Doyle	Ireland
9.40	Message Banking vs. Voice Banking: A Very Successful Proactive Model for People with ALS/MND	John M. Costello	USA
10.00	The Development of a Voice Banking Volunteer	Louise Rickenbach	UK
10.20	<b>Morning Tea</b>		
10.50	Cultivating Compassion: Caring for Families Living and Dying with ALS/MND	Ronald Hoffman	USA
11.10	Adopting a New Way of Working to Support and Provide Information for Families Where a Parent/Guardian Has ALS/MND	Karen Welsenaer	UK
11.30	The Carers' Alert Thermometer (CAT): Identifying ALS/MND Carers' Support Needs	Mary O'Brien	UK
11.50	Well-Being and Care Burden of Close Relatives to Persons with ALS-FTD	Brigit J. Hovmand	Denmark
12.10	<b>Lunch and Networking</b>		
13.30	What Do People Living with ALS/MND Think About Their Swallowing?	Dominika Lisiecka	Ireland
13.50	The Clinical Utility of a Self-Reported Swallowing Outcome Measure	Laurie Sterling	USA
14.10	First Contact Group: An Anticipatory Approach to Palliative Care	Colin Pearson	UK
14.30	Withdrawal of Mechanical Ventilation at Patient Request in ALS/MND	Alison Armstrong	UK
14.50	<b>Afternoon Tea</b>		
15.20	Mechanical Insufflation Exsufflation (M-IE) and Breath Stacking: The Patient's Experience	Rachel McConnell	Ireland
15.40	Eyedrivoomatic	Karen Pearce	UK
16.00	I Can Do It: The Impact of a One-Day Training Intervention on Occupational Therapist and Speech Pathologist Confidence in Working with Assistive Technology for Clients with ALS/MND	Kristina Dodds	Australia
16.20	How You Can Use 3D Printing in Your Practice	Kevin Caves	USA
16.40	<b>Close</b>	Steve Bell & Sara Feldman	

**Co-Chairs: Steve Bell, MND Association; Sara Feldman, ALS Hope Foundation**

<http://www.alsmndalliance.org/wp-content/uploads/2016/11/2016-APF-Abstract-Programme-Book-8.5x11.pdf>



## PROGRAMA DEL 27th SIMPOSIUM INTERNACIONAL DE ELA/EMN

### SESSION 1 LOCATION: THE LIFFEY B

in an adjoining room (audio and PowerPoint only).

#### JOINT OPENING SESSION

Chairs: *S Light (UK) K Talbot (UK)*

##### 08.30 – 08.35

Welcome – *S Light (UK) K Talbot (UK)*

##### 08.35 – 08.40

Welcome from Host Association – *Special Guest*

##### 08.40 – 09.10

C1 Insights into the ALS/MND exosome – *R Vermeulen (The Netherlands)*

##### 09.10 – 09.40

C2 Untangling the X-files of ALS – *R Bedlack (USA)*

##### 09.40 – 09.55

International Alliance Humanitarian Award, International Alliance Forbes Norris Award

##### 09.55 – 10.15

IPG Award and winner's research presentation

#### 10.30 – 11.00 COFFEE Locations: The Forum and Level 3 Foyer

### SESSION 2A LOCATION: THE LIFFEY A

### SESSION 2B LOCATION: THE LIFFEY B

#### RNA PROCESSING AND DYSREGULATION

#### MULTIDISCIPLINARY MANAGEMENT

Chairs: *J Rothstein (USA) J Ule (UK)*

Chairs: *H Mitsumoto (USA) D Oliver (UK)*

##### 11.00 – 11.30

C3 Using iCLIP to study the assembly of protein-RNA complexes associated with MND – *J Ule (UK)*

##### 11.00 – 11.30

C7 Developing and implementing the NICE guideline on MND – *D Oliver (UK)*

##### 11.30 – 11.50

C4 ALS and Artificial Intelligence: IBM Watson suggests novel RNA binding proteins altered in ALS – *N Bakkar (USA)*

##### 11.30 – 11.50

C8 Longitudinal analysis of patient communication and treatment preferences in an ALS clinic – *Z Simmons (USA)*

##### 11.50 – 12.10

C5 Matrin-3 regulates TDP-43 levels via its 3'UTR region – *E Rodriguez-Lebron (USA)*

##### 11.50 – 12.10

C9 Determinants of therapeutic decision making in ALS in Germany, Sweden and Poland – *D Lulé (Germany)*

##### 12.10 – 12.30

C6 Muscleblind protects against transcriptomic dysregulation and neurodegeneration in FUS mediated ALS – *U Pandey (USA)*

##### 12.10 – 12.30

C10 Comparison of survival of people with ALS by diagnostic cohort – *S Martin (UK)*

#### 12.30 – 14.00 LUNCH Locations: The Forum and Level 3 Foyer

### SESSION 3A LOCATION: THE LIFFEY A

### SESSION 3B LOCATION: THE LIFFEY B

#### RNA AND NEURODEGENERATION

#### ALS/FTD

Chairs: *E Hornstein (Israel) C Shaw (UK)*

Chairs: *T Bak (UK) O Hardiman (Ireland)*

##### 14.00 – 14.30

C11 Vulnerability of microRNAs in FTD-ALS – *E Hornstein (Israel)*

##### 14.00 – 14.30

C15 ALS/FTD as a disorder of connectivity: Why are cognitive symptoms an integral part of the ALS spectrum – *T Bak (UK)*

##### 14.30 – 14.50

C12 Transcellular spread of motor degeneration via microRNAs in genetic models of ALS – *A Parker (Canada)*

##### 14.30 – 14.50

C16 Cognitive and behavioural profiles in frontotemporal dementia with and without amyotrophic lateral sclerosis – *J Saxon (UK)*

##### 14.50 – 15.10

C13 Circular RNA biogenesis is dependent on FUS and is impaired in an ALS model system – *S Dini Modigliani (Italy)*

##### 14.50 – 15.10

C17 Cognitive impairment in MNDs: Expanding from ALS to PLS & PMA – *B de Vries (The Netherlands)*

##### 15.10 – 15.30

C14 Loss of TDP-43 contributes to non-coding RNA mediated toxicity – *E Lee (USA)*

##### 15.10 – 15.30

C18 Beyond the motor system: Exploring psychosis in ALS – *E Devenney (Australia)*

#### 15.30 – 16.00 COFFEE Locations: The Forum and Level 3 Foyer

## SESSION 4A LOCATION: THE LIFFEY A

### PROTEIN MISFOLDING AND AGGREGATION

Chairs: *H Durham (USA) J Ravits (USA)*

#### 16.00 – 16.20

C19 Proteins found in ALS inclusions are supersaturated indicating proteostasis collapse in motor neurons – *J Yerbury (Australia)*

#### 16.20 – 16.40

C20 TDP-43 and SOD1: A toxic pas de deux in ALS – *E Pokrishevsky (Canada)*

#### 16.40 – 17.00

C21 CCNF mutations in ALS and FTD lead to dysfunctional protein homeostasis – *I Blair (Australia)*

#### 17.00 – 17.20

C22 Transfer of ALS protein aggregates between motor neurons in the zebrafish spinal cord – *M Morsch (Australia)*

#### 17.20 – 17.40

C23 Modelling neuroanatomic propagation of ALS in the spinal cord – *B Drawert (USA)*

#### 17.40 – 17.50

Late breaking news: Mutant SOD1 aggregates from human ventral horn transmit templated aggregation and fatal ALS-like disease – *S Marklund (Sweden)*

LOCATION: THE FORUM 17.45 – 19.30

### POSTER SESSION A

Only Poster Session A posters will be on display throughout this session. The presenters of each poster theme will be available for discussion at the following times:

#### 18.00 – 18.20

Theme 1: Epidemiology

Theme 7: Improving diagnosis and prognosis

#### 18.20 – 18.40

Theme 5: Human cell biology and pathology

Theme 8: Imaging and electrophysiology

#### 18.40 – 19.00

Theme 3: *In vitro* experimental models

Theme 9: Therapeutic strategies

#### 19.00 – 19.20

Theme CW: Clinical work in progress

Theme BW: Biomedical work in progress

## Thursday 8 December 2016

### SESSION 5A LOCATION: THE LIFFEY A

#### THERAPEUTIC STRATEGIES

Chairs: *L Bruijn (USA) P Shaw (UK)*

#### 08.30 – 08.50

C28 Designing kinase inhibitors to combat ER stress-mediated apoptosis in a stem cell model of ALS – *E Lowy (USA)*

#### 08.50 – 09.10

C29 Modulation of UPR response in iPS cell-derived motor neurons from ALS-patients – *Y Rudhard (Germany)*

#### 09.10 – 09.30

C30 Identification of therapeutic targets for cytoskeletal defects in ALS – *A Javaherian (USA)*

#### 09.30 – 10.00

C31 Challenges in CNS drug discovery – *P Brennan (UK)*

### SESSION 5B LOCATION: THE LIFFEY B

#### PRE/EARLY SYMPTOMATIC DISEASE

Chairs: *P Andersen (Sweden) M Turner (UK)*

#### 08.30 – 09.00

C32 Detecting early changes in FTD – *J Rohrer (UK)*

#### 09.00 – 09.20

C33 Quantitative motor testing: Biomarker of pre-symptomatic ALS? – *M Benatar (USA)*

#### 09.20 – 09.40

C34 Cortical dysfunction is a global phenomenon in ALS – *P Menon (Australia)*

#### 09.40 – 10.00

C35 Blood biomarkers of carbohydrate and lipid metabolism and risk of amyotrophic lateral sclerosis: A more than 20 year follow-up of the Swedish AMORIS cohort – *D Mariosa (Sweden)*

### SESSION 5C LOCATION: LIFFEY HALL 2

#### AUTONOMY AND QUALITY OF LIFE: THE PATIENT-CARER DYAD

Chairs: *D Lulé (Germany) M Ogino (Japan)*

#### 08.30 – 09.00

C36 Physical and psychological influences upon quality of life in motor neurone disease/ALS – *C Young (UK)*

#### 09.00 – 09.20

C37 Subjective perception of health in ALS: A moving target? – *N Thakore (USA)*

#### 09.20 – 09.40

C38 Are caregivers able to correctly predict ALS patients' wish for hastened death and their well-being – *J Keller (Germany)*

#### 09.40 – 10.00

C39 Journey to ALS diagnosis: Caregiver perspectives – *M Galvin (Ireland)*

10.00 – 10.30 COFFEE Locations: The Forum and Level 3 Foyer

**SESSION 6A LOCATION: THE LIFFEY A**

**CELL BIOLOGY AND PATHOLOGY**

Chairs: *M Hafezparast (UK) J Prehn (Ireland)*

**10.30 – 11.00**

C40 Angiogenin, tRNA and vascular integrity in health and disease – *J Prehn (Ireland)*

**11.00 – 11.20**

C41 Apical dendrite degeneration, a new cellular pathology in amyotrophic lateral sclerosis – *H Ozdinler (USA)*

**11.20 – 11.40**

C42 Dyshomeostasis of copper proteins is a common feature of sporadic human MND and transgenic mouse models: Outcomes from a novel metalloproteomic analysis – *P Crouch (Australia)*

**11.40 – 12.00**

C43 Nuclear export inhibition of C9ORF72 repeat transcripts prevents neuronal death and associated motor deficits – *G Hautbergue (UK)*

**12.00 – 12.20**

C44 The DNA damage response (DDR) is induced by the C9ORF72 repeat expansion in ALS – *M Farg (Australia)*

**12.20 – 12.40**

C45 The RNA-binding protein, hnRNP K, forms a critical nexus between TDP-43 pathology and oxidative stress in ALS – *D Moujalled (Australia)*

**SESSION 6B LOCATION: THE LIFFEY B**

**NUTRITIONAL MANAGEMENT AND METABOLISM**

Chairs: *J-P Loeffler (France) R Tandan (USA)*

**10.30 – 10.50**

C46 Delineating mechanisms of dysphagia in ALS – *E Plowman (USA)*

**10.50 – 11.10**

C47 Eating and cognition across the amyotrophic lateral sclerosis-frontotemporal dementia spectrum: Effect on survival – *E Devenney (Australia)*

**11.10 – 11.30**

C48 Does percutaneous endoscopic gastrostomy lengthen survival in patients with weight loss when bulbar function is preserved? – *L Jenkins (USA)*

**11.30 – 11.50**

C49 A decrease in blood cholesterol after gastrostomy could impact survival in ALS – *H Blasco (France)*

**11.50 – 12.10**

C50 Gut appetite regulatory and metabolic hormones in ALS: Relationship to body composition, energy expenditure and survival – *E Kasarskis (USA)*

**12.10 – 12.30**

C51 Changes in energy metabolism in ALS are associated with alterations in glucose and fatty acid flux – *S Ngo (Australia)*

**SESSION 6C LOCATION: LIFFEY HALL 2**

**NEUROIMAGING**

Chairs: *P Bede (Ireland) J Grosskreutz (Germany)*

**10.30 – 10.50**

C52 Gray matter correlates of cognitive decline in ALS: A multi-atlas based MRI study – *M França Jr (Brazil)*

**10.50 – 11.10**

C53 Cortical profile of C9orf72 gene expression associated with cortical thinning in amyotrophic lateral sclerosis – *R Schmidt (The Netherlands)*

**11.10 – 11.30**

C54 Functional and structural connectivity in ALS – insights from MRI connectome analyses and TMS – *N Geevasinga (Australia)*

**11.30 – 11.50**

C55 The progression of cerebral pathology in ALS: A six-monthly multi-modal MRI study over two years – *R Menke (UK)*

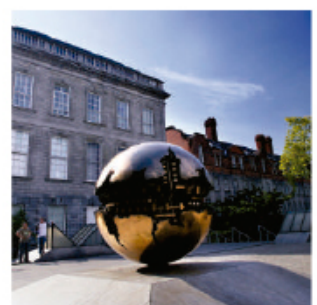
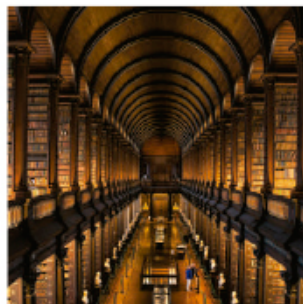
**11.50 – 12.10**

C56 Development of an automated MRI-based diagnostic protocol based on disease-specific pathognomonic features in amyotrophic lateral sclerosis: A quantitative disease-state classification study – *C Schuster (Ireland)*

**12.10 – 12.30**

C57 Data-driven modelling of diffusion MRI changes in ALS indicates evolution of distal prior to proximal corticospinal tract pathology – *M Gabel (UK)*

**12.30 – 14.00 LUNCH Locations: The Forum and Level 3 Foyer**



**SESSION 7A LOCATION: THE LIFFEY A****EPIGENETICS AND GENOMICS**

Chairs: *J Kirby (UK) J Veldink (The Netherlands)*

**14.00 – 14.30**

C58 Epigenetic pathways to neuropsychiatric and neurological disease – *J Mill (UK)*

**14.30 – 14.50**

C59 Epigenetic modelling and therapeutic targeting of the expanded C9ORF72 locus – *Z Zeier (USA)*

**14.50 – 15.10**

C60 Changes in expression levels of homeobox genes and transthyretin in patients with C9ORF72 repeat expansions – *M Van Blitterswijk (USA)*

**15.10 – 15.30**

C61 A gene signature for amyotrophic lateral sclerosis associated with TDP-43 pathology – *J Cooper-Knock (UK)*

**SESSION 7B LOCATION: THE LIFFEY B****SYMPTOMATIC TREATMENTS**

Chairs: *O Gredal (Denmark) C Jackson (USA)*

**14.00 – 14.30**

C62 The CANALS study: A randomized, double-blind, placebo-controlled, multi-centre study to assess the safety and efficacy on spasticity symptoms of a Cannabis Sativa extract in motor neuron disease patients – *N Riva (Italy)*

**14.30 – 14.50**

C63 Aerobic exercise therapy in patients with amyotrophic lateral sclerosis (FACTS-2-ALS): A randomized clinical trial – *A van Groenestijn (The Netherlands)*

**14.50 – 15.10**

C64 Meditation training for people with amyotrophic lateral sclerosis: A randomized clinical trial – *F Pagnini (Italy)*

**15.10 – 15.30**

C65 Early treatment with NIPPV: factors affecting compliance over time – *C Jackson (USA)*

**SESSION 7C LOCATION: LIFFEY HALL 2****MOUSE MODELS**

Chairs: *G Nardo (Italy) F René (France)*

**14.00 – 14.20**

C66 Phenotypic characterization of a new CHMP2Bintron5-based transgenic mouse that develops histological and behavioural features of amyotrophic lateral sclerosis and frontotemporal dementia – *R Waegaert (France)*

**14.20 – 14.40**

C67 AAV9-mediated C9orf72 experimental modelling of ALS/FTD in mice – *M Azzouz (UK)*

**14.40 – 15.00**

C68 Degeneration of serotonin neurons is necessary to elicit spasticity in amyotrophic lateral sclerosis – *L Dupuis (France)*

**15.00 – 15.15**

C69 The disease modifying effects of exercise and sedentary behaviour in a mouse model of motor neurone disease – *K Jones (Canada)*

**15.15 – 15.30**

C70 Robust beneficial effects of a non-competitive AMPA receptor antagonist in an ALS mouse model – *M Akamatsu (Japan)*

**15.30 – 16.00 COFFEE Locations: The Forum and Level 3 Foyer****SESSION 8A LOCATION: THE LIFFEY A****CLINICAL GENETICS**

Chairs: *I Blair (Australia) P Corcia (France)*

**16.00 – 16.30**

C71 Genetic pleiotropy – *D Goldstein (USA)*

**16.30 – 16.50**

C72 Genetic screening of 18,926 samples reveals new risk alleles for familial and sporadic ALS – *K Kenna (USA)*

**16.50 – 17.10**

C73 Project MinE GWAS: Genome-wide association analyses identify new risk variants and the genetic architecture of amyotrophic lateral sclerosis – *W van Rheenen (The Netherlands)*

**17.10 – 17.30**

C74 Shared Novel Variant Analysis Identifies Novel Genes in Familial ALS from Whole Exome Sequencing – *S Topp (UK)*

**SESSION 8B LOCATION: THE LIFFEY B****TECHNOLOGY AND ALS**

Chairs: *C McDermott (UK) P Wicks (USA)*

**16.00 – 16.20**

C75 The power of sharing data: 10 years experience with PatientsLikeMe – *P Wicks (USA)*

**16.20 – 16.40**

C76 Telehealth in motor neurone disease: A mixed methods, randomised controlled, pilot study of the use of the TiM telehealth system to deliver highly specialised care in motor neurone disease, at a distance – *E Hobson (UK)*

**16.40 – 17.00**

C77 Optimising care through telemonitoring in ventilated patients with motor neurone disease: A pilot study – *H Ando (UK)*

**17.00 – 17.20**

C78 E-learning for ALS health care providers – *C Roos (The Netherlands)*

**17.20 – 17.40**

C79 Augmentative and alternative communication for locked-in state patients – *P Fedele (Italy)*

**SESSION 8C LOCATION: LIFFEY HALL 2****EVOLVING BIOMARKERS**

Chairs: *M de Carvalho (Portugal) M Weber (Switzerland)*

**16.00 – 16.20**

C80 Tissue-enhanced proteomic analysis of plasma samples reveals new mechanistic biomarker candidates for the stratification of amyotrophic lateral sclerosis patients – *I Zubiri (UK)*

**16.20 – 16.40**

C81 Electrical impedance myography for early diagnosis and assessment of ALS progression: results of a multicenter clinical trial – *S Rutkove (USA)*

**16.40 – 17.00**

C82 MEG cortico-muscular coherence to assess corticospinal tract integrity in ALS – *M Proudfoot (UK)*

**17.00 – 17.20**

C83 Auditory mismatch negativity in amyotrophic lateral sclerosis – *B Nasseroleslami (Ireland)*

**17.20 – 17.40**

C84 Glial activation measured by [11C]-PBR28 PET correlates with 1H-MRS brain metabolites in amyotrophic lateral sclerosis – *E Ratai (USA)*

LOCATION: THE FORUM 17.45 – 19.30

## POSTER SESSION B

Only Poster Session B posters will be on display throughout this session. The presenters of each poster theme will be available for discussion at the following times:

### 18.00 – 18.20

Theme 4: *In vivo* experimental models

Theme 10: Cognitive and psychological assessment and support

### 18.20 – 18.40

Theme 2: Genetics and genomics

Theme 11: Respiratory and nutritional management

### 18.40 – 19.00

Theme 6: Biomarkers

Theme 12: Symptom management

### 19.00 – 19.20

Theme 13: Palliative care and decision making

Theme CP: Care practice

## Friday 9 December 2016

### SESSION 9A LOCATION: THE LIFFEY A

#### NEURON-GLIA INTERACTIONS

Chairs: *L Barbeito (Uruguay) S Przedborski (USA)*

#### 08.30 – 09.00

C85 Astrocyte toxicity in models of ALS – *S Przedborski (USA)*

#### 09.00 – 09.20

C86 Early stage motor neurons neuroprotection via astrocytes restricted NF- $\kappa$ B activation – *N Ouali Alami (Germany)*

#### 09.20 – 09.40

C87 Neuronal pathophysiology in a human iPSC model of ALS involves interplay between astrocytes and motor neurons – *A Chouhan (UK)*

#### 09.40 – 10.00

C88 Predicting novel relationship of glia to the caudal distribution of lower motor neuron in relation to the region of clinical onset in sporadic ALS patients – *F Song (USA)*

### SESSION 9B LOCATION: THE LIFFEY B

#### CLINICAL TRIALS

Chairs: *M Cudkowicz (USA) J Mora (Spain)*

#### 08.30 – 08.50

C89 Long-term safety and efficacy of Edaravone (MCI-186) for the treatment of amyotrophic lateral sclerosis (ALS) – *J Palumbo (USA)*

#### 08.50 – 09.10

C90 Adaptive design single center phosphodiesterase type 4 (PDE-4) inhibitor-(MN-166 (Ibudilast)) phase 1b/2a clinical trial – interim-blinded analysis – behavior of creatinine as a biomarker in short clinical trials (NCT02238626) – *B Brooks (USA)*

#### 09.10 – 09.30

C91 Rasagiline for the treatment of ALS: A randomized controlled study – *R Barohn (USA)*

#### 09.30 – 09.45

C92 VITALITY-ALS, a Phase 3 trial of the fast skeletal muscle troponin activator, Tirasemtiv, for the potential treatment of amyotrophic lateral sclerosis (ALS): Study design and baseline characteristics – *J Shefner (USA)*

#### 09.45 – 10.00

C93 Can pyrimethamine lower CSF SOD1 levels in familial ALS? Results from a multicenter Phase II trial – *D Lange (USA)*



## SESSION 10A LOCATION: THE LIFFEY A

### NEUROINFLAMMATION

Chairs: *S Appel (USA) M Lynch (Ireland)*

#### 10.30 – 11.00

C94 The contribution of inflammation to neurodegeneration – *M Lynch (Ireland)*

#### 11.00 – 11.20

C95 Suppressing neuroinflammation: A key to therapy in amyotrophic lateral sclerosis – *S Appel (USA)*

#### 11.20 – 11.40

C96 Activated immune response in the peripheral nervous system is instrumental to delay the disease progression in ALS mouse models – *G Nardo (Italy)*

#### 11.40 – 12.00

C97 Early- and late-activated microglia show distinct localizations and exert different impacts on TDP-43 pathology in amyotrophic lateral sclerosis spinal cord – *S Hayashi (Japan)*

#### 12.00 – 12.20

C98 Post-paralysis treatment with masitinib significantly slows disease progression in transgenic SOD1G93A rats – *L Barbeito (Uruguay)*

#### 12.20 – 12.40

C99 An unexpected role for microglia during recovery from motor neuron disease in a new mouse model of TDP-43 proteinopathy – *K Spiller (USA)*

## SESSION 10B LOCATION: THE LIFFEY B

### DISEASE PROGRESSION AND PROGNOSTIC MODELLING

Chairs: *A Al-Chalabi (UK) J Rosenfeld (USA)*

#### 10.30 – 10.45

C100 Baseline predictors of survival in a large cohort of ALS patients: The ALS COSMOS study – *P Factor-Litvak (USA)*

#### 10.45 – 11.00

C101 Development and external validation of a prognostic model estimating survival in individual ALS patients – *H Westenberg (The Netherlands)*

#### 11.00 – 11.15

C102 Retrospective analysis of data from a Phase III trial of Edaravone in amyotrophic lateral sclerosis (ALS) using two ALS Clinical Staging Systems – *W Agnese (USA)*

#### 11.15 – 11.30

C103 ALSFRS-R patterns of disease onset and progression through the spine – *D Cerrato (USA)*

#### 11.30 – 11.45

C104 Autonomic dysfunction in ALS: Sympathetic overactivity predicts velocity of disease progression – *G Mora (Italy)*

#### 11.45 – 12.00

C105 Making sense of the ALSFRS-R using joint longitudinal and survival models of functional dimension subscores – *J Rooney (Ireland)*

#### 12.00 – 12.15

C106 In silico block randomization of ALS patients using a machine learning algorithm – *J Berry (USA)*

#### 12.15 – 12.30

C107 Rate of change and linearity of ALSFRS-R and its subscales in the PRO-ACT database – *N Thakore (USA)*

12.30 – 13.45 LUNCH Locations: The Forum and Level 3 Foyer

## SESSION 11 LOCATION: THE LIFFEY B

### JOINT CLOSING SESSION

Chairs: *T Heiman-Patterson (USA) and K Talbot (UK)*

#### 13.45 – 14.00

C108 Airlie House Clinical Trials Guidelines Workshop update 2016 – *H Mitsumoto (USA)*

#### 14.00 – 14.30

C109 Entering the era of precision medicine: Realising the value of MND data at scale – *W Hide (UK)*

#### 14.30 – 15.00

C110 A precision medicine approach to ALS: What will it take? – *A Chio (Italy)*

#### 15.00 – 15.05

Poster Prize presentation

#### 15.05 – 15.10

Invitation to Boston 2017

#### 15.10 – 15.20

Late breaking news: Safety, tolerability and efficacy of intrathecal autologous mesenchymal stromal cells secreting neurotrophic factors (MSC-NTF) for patients with ALS from a Phase IIa randomized double blind placebo controlled trial – *J Berry (USA)*

#### 15.20 – 15.30

Late breaking news: A Phase II trial of arimoclomol in SOD1 ALS – *M Benatar (USA)*

<http://www.mndassociation.org/research/international-symposium/>

---

## FELICES FIESTAS

Desde FUNDELA queremos desearos unas felices fiestas y un feliz año nuevo  
Y esperamos que este año que viene podamos decir por fin que se ha encontrado la cura para la ELA.

