

Área: Neurociencias

↳ Grupo: Neurología

## ESTRUCTURA

Responsable: José M. Serratosa Fernández (Profesor Asociado de la UAM/Jefe de Unidad 744 CIBERER)

### EPILEPSIA

José M. Serratosa  
(IP-Jefe Grupo)  
Marina Sánchez (IP)  
Beatriz G. Giráldez  
Juan González Fernández  
Daniel Fernández  
Luis Zafra  
Laura Olivie  
Pedro Martínez Ulloa  
María Machío  
Teresa Montojo  
Marta Osés  
Gema Sánchez

### TRASTORNOS DEL MOVIMIENTO

Pedro García Ruiz-Espiga  
(IP-Jefe Asociado)  
Javier del Val  
Cici Feliz  
Lola Díaz  
Asunción Martínez  
Enfermera del hospital de día

### ENFERMEDADES DESMIELINIZANTES

Irene Moreno Torres (IP)  
Aida Orviz  
Ana López

### DEMENCIA

Estrella Gómez Tortosa  
(IP-Jefe Asociado)  
Pablo Agüero  
María José Sainz





## EPILEPSIA

Genética y nuevas terapias

- Encefalopatías epilépticas
- Enfermedad de Lafora

### Publicaciones

- 1: Bailey JN *et al.*, Variant Intestinal-Cell Kinase in Juvenile Myoclonic Epilepsy. *N Engl J Med.* 2018; 15;378:1018-1028.
- 2: Gentry MS *et al.*, Lafora disease offers a unique window into neuronal glycogen metabolism. *J Biol Chem.* 2018;293:7117-7125.
- 3: Burgos DF *et al.*, Structural and Functional Brain Abnormalities in Mouse Models of Lafora Disease. *Int J Mol Sci.* 2020;21:E7771.

## TRASTORNOS DEL MOVIMIENTO

- Neurofarmacología y Neurogenética
- Cirugía funcional en trastornos del movimiento



## Publicaciones

- 1: Nalls MA *et al.*, Identification of novel risk loci, causal insights, and heritable risk for Parkinson's disease: a meta-analysis of genome-wide association studies. *Lancet Neurol.* 2019;18:1091-1102.
- 2: Jinnah HA *et al.*, Treatable inherited rare movement disorders. *Mov Disord.* 2018;33:21-35.
- 3: Garcia-Ruiz PJ. Impulse Control Disorders and Dopamine-Related Creativity: Pathogenesis and Mechanism, Short Review, and Hypothesis. *Front Neurol.* 2018; 6;9:1041.

## DEMENCIA



- Correlaciones clínico-genéticas en demencias familiares
- Estudio de biomarcadores diagnósticos en demencias frontotemporales

## Publicaciones

- 1: Gómez-Tortosa E, *et al.*, SORLI Variants in Familial Alzheimer's Disease. *J Alzheimers Dis.* 2018;61:1275-1281.
- 2: Gómez-Tortosa E *et al.*, Presence of tau astroglial pathology in frontotemporal dementia caused by a novel Grn nonsense (Trp2\*) mutation. *Neurobiol Aging.* 2019; 76:214.e11-214.e15.
- 3: Agüero P, *et al.*, alpha-Secretase nonsense mutation (ADAM10 Tyr167\*) in familial Alzheimer's disease. *Alzheimer's Research & Therapy* 2020; doi.org/10.1186/s13195-020-00708-0



## GRUPO DE EPILEPSIA

- Lafora Epilepsy Cure Initiative (LECI). P01NS097197/NS/NINDS-NIH
- Desarrollo de nuevas terapias en las epilepsias genéticas mediante el reposicionamiento de fármacos – GECL (Genetic Epilepsies Cure Initiative). Programa Estatal de I+D+i Orientada a los Retos de la Sociedad 2019-2021. RTI2018-095784-B-I00 
- Terapia génica enfermedad de Lafora. Fundación Tatiana Pérez de Guzmán el Bueno 




Ionis Pharmaceuticals, Inc.  
Carlsbad, CA



National Institute of  
Neurological Disorders  
and Stroke

## GRUPO DE TRASTORNOS DEL MOVIMIENTO

- Terapia génica en trastornos del movimiento incluyendo Enfermedad de Huntington (Roche) 

## GRUPO DE DEMENCIA

- Estudio de los polimorfismos en el gen ADAM10 “ $\alpha$ -secretasa en el desarrollo de Alzheimer senil familiar (Proyectos de Investigación en Salud 2020) 



## COLABORACIÓN

- OFERTA

*Epilepsia:*

*Trastornos del movimiento:*

*Demencia:*

*Video-EEG, Pruebas de comportamiento, neuropatología murina*

*Cirugía funcional, evaluación y valoración de trastornos del mov.*

*Determinación progranulina plasma, biomarcadores Alzheimer  
LCR, estudio neuropsicológico para valoración de demencias.*

- DEMANDA

*Epilepsia:*

*Trastornos del movimiento:*

*Demencia:*

*Proteómica y terapia génica*

*Modelos animales de trastornos del movimiento*

*Cultivo de fibroblastos*