

LUGAR

Salón de Actos
del CaixaForum de Madrid
Centro Social y Cultural de la Obra
Social de Fundación "la Caixa"

ENTRADA POR

Paseo del Prado, 36

TRANSPORTES

- **Metro:** Atocha, línea 1
- **Autobuses:** Líneas 10, 14, 27, 34, 37 y 45, parada en Pº del Prado
Líneas 26, 32 y 6, parada en C/ Atocha
- **Tren de cercanías:** C1, C2, C3, C4, C5, C7, C8 y C10, parada en la estación de Atocha

ASISTENCIA GRATUITA, necesario confirmar en:
eventos@ciberer.es
www.ciberer.es

ciberer
Centro de Investigación Biomédica en Red
Enfermedades Raras



RARE DISEASE DAY.ORG



FONDO EUROPEO DE
DESARROLLO REGIONAL
Una manera de hacer Europa
FONDO SOCIAL EUROPEO
EFSE invierte en tu futuro

Con la colaboración de:



Obra Social "la Caixa"

ciberer

Centro de Investigación Biomédica en Red

Enfermedades Raras

DÍA MUNDIAL DE LAS ENFERMEDADES RARAS VIII JORNADA

"INVESTIGAR ES AVANZAR"

Madrid, jueves 28 febrero de 2019



RARE DISEASE DAY.ORG

#RareDiseaseDay #DiaMundialEnfermedadesRaras

Organizado por el Centro de Investigación Biomédica
en Red de Enfermedades Raras (CIBERER)

PROGRAMA

10:00 Recepción de asistentes.

10:15 Bienvenida.

Dra. Raquel Yotti. Directora del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII).
D. Juan Carrión. Presidente Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER).
Dr. Pablo Lapunzina. Director Científico del CIBERER.

10:30 – 12:00

¿Cómo trabaja el CIBERER para las personas con Enfermedades Raras?

Moderadora: *Dra. Carmen Ayuso*, IIS Fundación Jiménez Díaz-CIBERER.

10:30 Hacia el diagnóstico y terapias de las Enfermedades Raras.

Dr. Pablo Lapunzina, Director Científico del CIBERER.

10:45 Estado actual de la investigación en Enfermedades Raras en España a través del Mapa de Recursos de Investigación en Enfermedades Raras (MAPER).

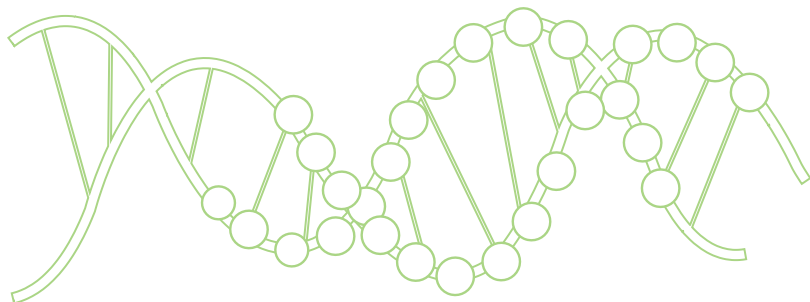
Dr. Juan Luque, Gestor Científico CIBERER.

11:00 Abordaje de las Enfermedades Raras no diagnosticadas:

- **Perspectiva del paciente.** *D^a. Inés Espino*, madre de Irune.
- **Perspectiva del clínico.** *Dra. Blanca Gener*, H. U. de Cruces-CIBERER.
- **Programa CIBERER de "Enfermedades Raras No Diagnosticadas (ENoD)".** *Dra. Beatriz Morte*, Gestora Proyecto ENoD.

11:45 Turno de preguntas.

12:00 Pausa café: "Exposición Menos Raras"



12:30-14:15

Investigadores y afectados, juntos en busca de soluciones.

Moderador: *Dr. Lluís Montoliu*, Centro Nacional de Biotecnología (CSIC-UAM)- CIBERER.

12:30 Presentación Consejo Asesor de Pacientes (CAP) del CIBERER: objetivos y actividades. *D^a. Mónica Puerto*, Presidenta del CAP y Presidenta de la Asociación de Ayuda a Personas con Albinismo (ALBA).

12:45 Visibilizando las colaboraciones entre asociaciones de pacientes e investigadores. Proyección de vídeos cortos:

- **Experiencia de colaboración en materia de diagnóstico** entre investigadores y Asociación de Enfermos de Patologías Mitocondriales (AEPMI)/Fundación Ana Carolina Díez Mahou (FACDM).

Dr. Miguel Ángel Martín Casanueva, Hospital 12 de Octubre-CIBERER.

D. Javier Pérez-Mínguez, Miembro Junta Directiva de AEPMI, Director de FACDM y miembro del CAP.

- **Experiencia de colaboración en terapias** entre investigadores y Asociación DEBRA-Piel de Mariposa (DEBRA).

Dra. Marcela del Río, Universidad Carlos III de Madrid-CIBERER.

D. Álvaro Villar, Enfermero de DEBRA-CAP.

13:15 Participación activa de los pacientes en los órganos de gobierno del CIBERER.

D^a. Alba Ancochea, Directora de FEDER, miembro del CAP y del Comité Científico Asesor Externo del CIBERER.

13:30 Mesa redonda: Relaciones entre las asociaciones de pacientes y los investigadores. ¿Qué pueden hacer los investigadores para ayudar a las familias? ¿Y las familias para ayudar a los investigadores?

14:00 Turno de preguntas.

14:15 Clausura.