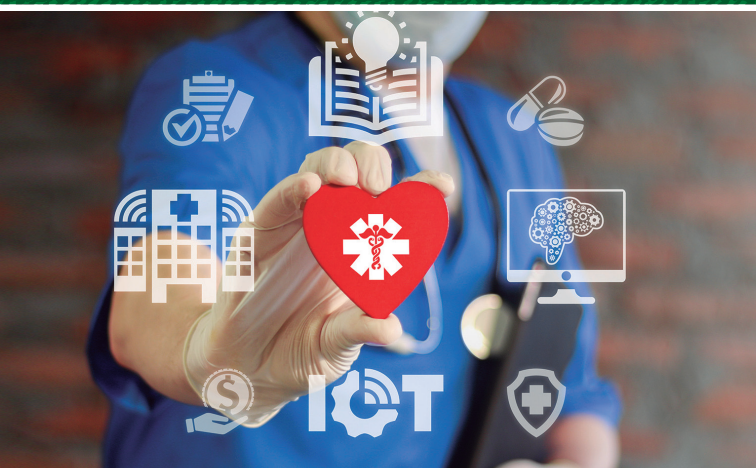


SIMPOSIO INTERNACIONAL
International Symposium

Enfermedades raras y big data: de la investigación a la práctica clínica

Rare diseases and Big Data, from research to clinical practise



Barcelona, 26 y 27 de octubre de 2017
October 26-27, 2017



ciberer
Centro de Investigación Biomédica en Red
Enfermedades Raras

Con la colaboración de:



FUNDACIÓN RAMÓN ARECES

Introducción

Las enfermedades raras tienen una baja incidencia en la población, sin embargo, pueden afectar a un gran número de personas ya que, según la Organización Mundial de la Salud, existen cerca de 7.000 enfermedades raras que afectan al 7% de la población mundial. En total, se estima que en España existen más de 3 millones de personas con enfermedades poco frecuentes.

Entre los retos principales de salud y desafíos que plantean las enfermedades raras cabe citar:

1. La dificultad y la demora en el diagnóstico clínico y molecular.
2. Un correcto asesoramiento de los pacientes debido a la enorme heterogeneidad de estas enfermedades.
3. Alteraciones físicas, metabólicas y cognitivas que pueden persistir tras la curación.
4. Conseguir tratamientos seguros y eficaces capaces de curar o retrasar la progresión de la enfermedad.

El volumen de los datos masivos sobre las enfermedades ha crecido constantemente en los últimos años, tanto que es necesaria una tecnología específica para manejarlos. Este simposio se centrará en avances diagnósticos y terapéuticos en relación con las enfermedades raras y el big data y permitirá la interacción entre expertos nacionales e internacionales en el tema.

Los temas propuestos, así como los conferenciantes invitados, son relevantes a nivel internacional, y van dirigidos a mejorar el pronóstico final y la calidad de vida de los pacientes con enfermedades raras a través de la tecnología ofrecida por el big data. A raíz del simposio se está creando, también, un grupo de trabajo que tendrá el objetivo de buscar nuevos fármacos para enfermedades raras.

El simposio cubrirá el estado del arte en el manejo clínico de estas enfermedades, así como la investigación actual y las perspectivas futuras, incluyendo patogenia, epidemiología, novedades terapéuticas, pronóstico a largo plazo con morbilidad residual, calidad de vida y aspectos fármaco-económicos del manejo global de estas enfermedades. Su objetivo principal será transmitir a la sociedad las ventajas y las oportunidades que ofrece la tecnología big data para avanzar en el diagnóstico y en el diseño de nuevos fármacos que beneficien al paciente.

El simposio será de libre acceso y atenderá a una audiencia variada, entre universidades, hospitales, centros de investigación, empresas, administraciones y asociaciones de pacientes, dando un enfoque divulgativo y útil a nivel sanitario.

Introduction

A rare disease is any disease that affects a small percentage of the population, however a high percentage of population can be involved, in fact the World Health Organization (WHO) consider 7000 rare diseases, affecting 7% of the population. Three million people with rare disease are estimated in Spain.

The principal challenges regarding rare diseases nowadays include:

- 1. The difficulty in clinical and molecular diagnosis.*
- 2. A specific clinical multidisciplinary management due to heterogeneity of the diseases.*
- 3. Persistent comorbidities, physical and cognitive after cure of the disease.*
- 4. Effective and safe therapies that can cure the disease and delay comorbidities, improving long-term prognosis.*

The volume data on rare diseases has grown steadily in recent years, for this reason it need a specific technology to handle them. This symposium will focus on diagnostic and therapeutic advances in relation to rare diseases and big data and will allow interaction between national and international experts on the subject. The proposed topics, as well as invited speakers, are relevant internationally and are aimed at improving the final prognosis and quality of life of patients with rare diseases through the technology offered by big data. One of the aims of the symposium is also creating a working group that will aim to find new drugs for rare diseases.

The symposium will cover the state of the art in the clinical management of these diseases, as well as current research and future perspectives, including pathogenesis, epidemiology, therapeutic novelties, long-term prognosis with residual morbidity, quality of life and drug-economic aspects in the management of these diseases. Its main objective will be to

transmit to society the advantages and opportunities offered by big data technology to advance the diagnosis and design of new drugs that benefit the patient.

The access to the symposium will be free and there will also be present patients' associations, students, general population, research centers, nurses, and universities, making it more interactive and educational.

Programa Científico

SCIENTIFIC PROGRAMME

Sede / *Venue*

Auditorio CosmoCaixa

Isaac Newton, 26 (Sarrià-Sant Gervasi), Barcelona

Coordinadoras / *Coordinators*

Ana Ripoll

Universitat Autònoma de Barcelona (UAB).

Bioinformatics Barcelona (BIB).

Eugenia Resmini

Hospital Sant Pau.

Universitat Autònoma de Barcelona (UAB).

Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER).

Associazione Ricercatori Italiani in Spagna (ARIS).

Jueves / *Thursday*, **26**

09.30 h Bienvenida e introducción

Welcome and introduction

Federico Mayor Zaragoza

Fundación Ramón Areces.

José María Medina

Fundación Ramón Areces.

Santiago de la Riva

Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER).

Pablo Lapunzina

Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER).

Jordi Portabella i Calvete

Director de l'Àrea de Divulgació Científica i CosmoCaixa.

Fundació Bancària "la Caixa".

Ana Ripoll

Eugenia Resmini

Coordinadoras del Simposio.

SESIÓN I / SESSION I

OPORTUNIDADES DEL BIG DATA

OPPORTUNITIES OF BIG DATA

Moderadora / Moderator:

Mabel Loza

Universidad de Santiago de Compostela.

10.00 h Big data, utilidades y oportunidades

Big Data, utilities and opportunities

Julián Isla

Federación Europea de Síndrome de Dravet.

Fundación 29. Madrid.

10.40 h Aplicación de big data en enfermedades raras. El proyecto europeo RD-CONNECT

Breaking the barriers of Big Data sharing within RD-Connect and beyond

Sergi Beltran

Centro Nacional de Análisis Genómico

(CNAG-CRG), Barcelona.

11.10 h Descanso / Break

11.30 h Programas de enfermedades no diagnosticadas y el CIBERER

The undiagnosed rare disease program of the CIBERER

Luis A. Pérez Jurado

Universitat Pompeu Fabra (UPF), Barcelona.

Instituto de Investigación Hospital del Mar (IMIM).

Centro de Investigación Biomédica en Red de

Enfermedades Raras (CIBERER).

SESIÓN II / SESSION II

APLICACIONES DEL BIG DATA A LA CLÍNICA

APPLICATIONS OF BIG DATA TO CLINICAL PRACTISE

Moderador / Moderator:

Eduardo Tizzano

Hospital Universitari Vall d'Hebron, CIBERER,
Barcelona.

12.10 h Experiencia del programa de enfermedades raras no diagnosticadas del National Institutes of Health (NIH). Big data con utilidad diagnóstica

Experience of the undiagnosed rare disease program of the NIH. Big Data with diagnostic utility

David Adams

National Human Genome Research Institute
(NHGRI), Washington DC, USA.

12.50 h Desde la genética a la clínica, el papel del big data

From genetics to clinic, the role of Big Data.

Eric Vilain

Children's Research Institute (CRI). Washington
DC, USA.

14.00 h Descanso / Break

SESIÓN III / SESSION III

LA PERSPECTIVA DEL PACIENTE EN SU COTIDIANIDAD

THE PATIENTS' PERSPECTIVE

Moderadora / Moderator:

Eugenia Resmini

Universitat Autònoma de Barcelona, CIBERER,
Hospital de Sant Pau.

- 16.00 h Nutrición personalizada en enfermedades raras, papel del big data**
Personalized Nutrition in Rare Diseases, the role of Big Data
José María Ordovás
Tufts University, Boston, USA.
- 16.40 h Neuropsicología y big data**
Neuropsychology and Big Data
Joan Guardia
Instituto de Neurociências. UB Institute of Complex Systems. Facultat de Psicologia. Universitat de Barcelona (UB).
- 17.20 h Rare Connect, conectando globalmente pacientes con enfermedades raras**
Rare Connect, connecting globally patients with rare diseases
Denis Costello
RareConnect, EURORDIS, Barcelona.
- 18.00 h Comer no es solo alimentarse**
Eating is not just feeding.
Jordi Bordas
Escuela de pastelería Jordi Bordas, Viladecans.
Barcelona.

Viernes / Friday, **27**

SESIÓN IV / SESSION IV

APLICACIONES DE BIG DATA EN LA FARMACOTERAPIA DE ENFERMEDADES RARAS

BIG DATA APPLICATIONS IN THE PHARMACOTHERAPY OF RARE DISEASES

Moderador / Moderator:

Jordi Quintana

Bioinformatics Barcelona.

09.00 h Qué puede ofrecer el big data a las enfermedades raras

What Big Data can offer to rare diseases?

Bruno Sánchez Andrade

Asesor Científico Independiente.

09.40 h Telethon, un ejemplo de solidaridad en la investigación sobre enfermedades raras

Telethon, an example of solidarity in the investigation of rare diseases.

Leopoldo Laricchia Robbio

Fondazione Telethon, Milan, Italia.

Associazione Ricercatori Italiani in Spagna (ARIS).

10.20 h Descanso / Break

10.40 h Cómo avanzar en la terapia de enfermedades raras gracias al big data

How to advance in rare disease therapy by means of the Big Data.

Ferran Sanz

Instituto Hospital del Mar de Investigaciones Médicas (IMIM).

Universidad Pompeu Fabra, Barcelona.

11.20 h Esfuerzos combinados para desarrollar programas en medicina personalizada

Combined efforts to develop personalized medicine programs

Antonio Andreu

Institut de Recerca de la Vall d'Hebron.

12.00 h Mesa redonda / Round table

Cómo unir las fuerzas para trabajar con big data y enfermedades raras

How to join forces to work with Big Data and rare diseases

Moderador / Moderator:

Francesc Palau

Hospital Sant Joan de Deu y CIBERER, Barcelona.

12.00 h El papel de los pacientes

The role of patients

Jordi Cruz

Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), Cataluña.

12.20 h El papel de las interacciones universidades-hospitales

The role of the interactions between Universities and Hospitals

Jordi Surrallés

Hospital de Sant Pau. Universitat Autònoma de Barcelona.

Centro de Investigación biomédica en red de enfermedades raras (CIBERER).

12.40 h El papel de los científicos

The role of scientists

Ángel Carracedo

Fundación Pública Gallega de Medicina Genómica (SERGAS).

Universidad de Santiago de Compostela.

Centro de Investigación biomédica en red de enfermedades raras (CIBERER).

13.00 h El papel de los emprendedores

The role of business

Walter Sanseverino

Sequentia Biotech, Barcelona.

13.20 h El papel de los farmacólogos

The role of pharmacologists

Josep Torrent

CatSalut, Barcelona.

14.00 h Discusión final y clausura

Final discussion and closing

Inscripciones

fundacionareces.es

(Aforo limitado)

Síguenos en

flickr **slideshare** **YouTube** **f** **t**



Fundación Ramón Areces
Calle Vitruvio, 5
28006 Madrid
España