

**PROGRAMA DÍA MUNDIAL DE LAS ENFERMEDADES RARAS 2019**  
**VIII JORNADA “Investigar es avanzar”**

CaixaForum Madrid, Paseo del Prado, 36 - Madrid  
Jueves, 28 de febrero de 2019

**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

**Asistencia gratuita, necesario confirmar en:** [eventos@ciberer.es](mailto:eventos@ciberer.es)  
[www.ciberer.es](http://www.ciberer.es)

**10:00** Recepción de asistentes

**10:15** Bienvenida. Pendiente confirmación. Instituto de Salud Carlos III (ISCIII).

**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.

**11:00** Abordaje de las Enfermedades Raras no diagnosticadas:

- Perspectiva del paciente. Ponente pendiente de confirmación.
- Programa de “Enfermedades Raras No Diagnosticadas (ENoD)”. Dra. Beatriz Morte, Gestora del Proyecto ENoD.

**11:30** 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.

**12:00** Pausa café: “Exposición Menos Raras”

Colabora:

**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 del CIBERER: objetivos y actividades.** D<sup>a</sup>. 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). 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). D<sup>a</sup>. Evanina Makow, Directora de DEBRA y miembro del CAP.

**Participación activa de los pacientes** en los órganos de gobierno del CIBERER. D<sup>a</sup>. Alba Ancochea, Directora de FEDER, miembro del CAP y del SAB 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

Colabora: