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
www.ciberer.es

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.
  Dª. Inés Espino, madre de Irune.
- Perspectiva del clínico.
  Dra. Blanca Gener, Hospital Universitario de Cruces-CIBERER.
- Programa CIBERER de "Enfermedades Raras No Diagnosticadas (ENoD)".
  Dra. Beatriz Morte, Gestora del Proyecto ENoD.

11:45 *Turno de preguntas*

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.**
Dª. 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 y miembro del CAP.

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

MINISTERIO DE CIENCIA, INNOVACIÓN Y UNIVERSIDADES
Instituto de Salud Carlos III
Obra Social "la Caixa"