

**PROGRAMA DÍA MUNDIAL DE LAS ENFERMEDADES RARAS 2020**  
**IX JORNADA "Investigar es avanzar"**

**CaixaForum Madrid, Paseo del Prado, 36 - Madrid**  
**Viernes, 28 de febrero de 2020**

**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:**

<https://www.ciberer.es/agenda/ix-jornada-investigar-es-avanzar-dia-de-las-enfermedades-raras>

**10:00** Recepción de asistentes

**10:15** Bienvenida.

*Dra. Raquel Yotti.* Directora del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII).

*D<sup>a</sup>. Alba Ancochea.* Directora de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER).

*Dr. Pablo Lapunzina.* Director Científico del CIBERER.

**10:30 – 12:00** ¿Qué hacemos y hacia dónde vamos?

Moderadora: *D<sup>a</sup>. Pilar García de la Granja.* Periodista, Presidenta Fundación Querer.

**10:30** Diagnóstico de Enfermedades Raras:

**Plan Piloto para la mejora del Diagnóstico Genético en ER en la Comunidad de Madrid, Extremadura e Islas Baleares.**

*Dr. Pablo Lapunzina,* Hospital La Paz, Director Científico del CIBERER.

**Diagnóstico e Investigación: Programa de Enfermedades no Diagnosticadas (ENoD) del CIBERER.**

*Dra. Beatriz Morte,* Gestora Proyecto ENoD, CIBERER.

**11:00** ¿Qué es la investigación básica? ¿Por qué es necesaria?

*Dr. Vicente Rubio,* Instituto de Biomedicina de Valencia-CSIC, CIBERER.

**11:20** Terapia génica para Enfermedades Raras:

**¿Qué es y para qué enfermedades puede servir?**

*Dra. Paula Río,* Centro de Investigaciones Energéticas, Medioambientales y Tecnológicas (CIEMAT-IIS FJD), CIBERER.

*D<sup>a</sup>. Alicia de las Heras,* Presidenta de la Fundación Anemia de Fanconi.

**¿Qué hay del CRISPR? Edición génica: futuro o realidad,**

*Dr. Lluís Montoliu,* Centro Nacional de Biotecnología (CSIC), CIBERER.

*D<sup>a</sup>. Patty Bonet,* actriz.

**12:00** Turno de preguntas

Colabora:

12:15 Pausa café

12:45-14:30 ¿Qué se está investigando y cómo se puede colaborar?

Moderador: *Pendiente confirmación*

12:45

**MAPER: Mapa de Recursos de Investigación Sanitaria en ER en España.**

*Dr. Juan Luque*, Gestor Científico del CIBERER.

13:05

**¿Cómo pueden los pacientes participar y formentar la investigación?**

*D<sup>a</sup>. Alba Ancochea*, Directora de FEDER, miembro del CAP y del SAB del CIBERER.

13:25

**¿Cómo puede la sociedad colaborar en la investigación?**

*D<sup>a</sup>. Pilar García de la Granja*. Periodista, Presidenta Fundación Querer.

13:45

**Turno de preguntas**

14:00-14:45 Mesa redonda: Investigar es avanzar

Moderador: *Dr. Vicente Rubio*, Instituto de Biomedicina de Valencia-CSIC, CIBERER.

14:45

Clausura

Colabora: