



## XII Jornada Nacional Día Mundial de las Enfermedades Raras

29 FEBRERO 2024



### Salón de actos del Creer

### Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias

09:30-09:40 Bienvenida. Aitor Aparicio García. Director Creer

Futuro en Investigación en enfermedades raras

09:40-10:15 Inteligencia Artificial en enfermedades raras.

Ponencia "Avances actuales en la investigación y tratamiento de las enfermedades raras", Aplicación de la Inteligencia Artificial". Dr. Lluís Montoliu. Investigador Científico del CSIC. Departamento de Biología Molecular y Celular. Centro Nacional de Biotecnología (CNB-CSIC) CIBERER-ISCI11.

10:15-10:40 Tecnología Farmacéutica en Medicamentos Huérfanos.

Presentación Proyecto "Personalización de medicamentos en enfermedades raras". Dr. Juan Pablo Real. CONICET y Universidad Nacional de Córdoba (Argentina). Secretaría de Innovación y Vinculación Tecnológica UNC. Empresa innovación Pill.AR

10:40-11:00 Turno de preguntas público.

11:00-11:30 Descanso-café. Cafetería

Asociaciones, las personas con ER y sus familias

11:30-12:45 Reconocimiento y contribución desde el ámbito asociativo de las enfermedades raras.

Asociación Española CTNNB1. Estíbaliz Martín Medina. Miembro de la JD.  
*ERN ITHACA European reference network for rare malformation síndromes  
Rare and intellectual and neurodevelopmental disorders.*

Fundación Síndrome Dravet. José Ángel Aibar Moreno. Miembro de la JD.  
*Proyecto RetroDravet\_ divulgación, difusión y sensibilización sobre  
Enfermedades Raras.*

Asociación Duchenne Parent Project España. María de los Ángeles Alonso  
Fernández. Miembro de la JD.  
*Servicio de Atención Integral Telemática a las personas afectadas de Distrofia  
Muscular de Duchenne y Becker y sus familiares.*

Sistema de Autonomía y Atención a la Dependencia

12:45-13:15 Ponencia "El baremo de la situación de dependencia. Aplicación en  
determinados supuestos de enfermedades raras." Dr. Fernando María  
Jimeno. Coordinador de la Unidad de Dependencia del IMSERSO en Ceuta.

13:15-13:30 Coloquio. Turno de preguntas público.

13:30-13:40 Cierre jornada. Foto de grupo para RRSS.

A todas las entidades científicas, profesionales, asociaciones de personas con  
enfermedades raras y familias, por participar y hacer posible la realización  
de este programa colaborando en la difusión del conocimiento.

MUCHAS GRACIAS

