

## Introducción a las Enfermedades Raras: *el valor de la investigación traslacional*

16h00 16h15 Recepción asistentes

16h15 16h30 **Bienvenida**  
**Autoridades Académicas y Sanitarias**

16h30	17h00	<b>La investigación biomédica en enfermedades raras: Enfoque integral y cooperativo del CIBER de Enfermedades Raras – CIBERER.</b> <b>Prof. Francesc Palau.</b> Profesor Asociado de Genética Humana, Facultad de Medicina de Ciudad Real, UCLM Director del Programa de Enfermedades Raras y Genéticas del CIPF - Director Científico del CIBER de Enfermedades Raras, Valencia
17h00	17h30	<b>Diagnóstico genético/genómico de las Enfermedades Raras.</b> <b>Dra. Carmen Ayuso.</b> Dirección Científica Instituto de Investigación Sanitaria-Fundación Jiménez Díaz (IIS-FJD) y CIBER de Enfermedades Raras, Madrid
17h30	18h00	<b>Fisiopatología de las Enfermedades Raras: el caso del albinismo.</b> <b>Dr. Lluís Montoliu.</b> Modelos animales por manipulación genética, Centro Nacional de Biotecnología (CNB), Consejo Superior de Investigaciones Científicas (CSIC), y CIBER de Enfermedades Raras, Madrid

18h00 18h30 Pausa Café

18h30	19h00	<b>Las enfermedades metabólicas hereditarias.</b> <b>Dr. Belén Pérez.</b> Centro de Investigación y Diagnóstico de Enfermedades Metabólicas Hereditarias, Centro de Biología Molecular "Severo Ochoa". UAM y CIBER de Enfermedades Raras, Madrid
19h00	19h30	<b>Nuevos desarrollos clínicos para el tratamiento de Enfermedades Raras: la Terapia Génica.</b> <b>Dr. Juan Antonio Bueren</b> División de Terapias Innovadoras en el Sistema Hematopoyético, Centro de Investigaciones Energéticas, Medioambientales y Tecnológicas (CIEMAT), y CIBER de Enfermedades Raras, Madrid
19h30	20h00	<b>Las organizaciones de pacientes en la investigación de las Enfermedades Raras: la Fundación Dravet.</b> <b>D. Julián Isla,</b> Fundación Dravet

20h00 20h15 Turno de preguntas

20h15 20h30 **Clausura**  
**Asociación de Enfermedades Raras, ACMEIM**

Facultad de Medicina de Ciudad Real.  
Edificio Polivalente. Camino de Moledores s/n,



Asistencia gratuita, necesario confirmar en: [info@ciberer.es](mailto:info@ciberer.es)