

**“Conocer la rareza, mejorar nuestras vidas”**

**Presente y retos futuros de las enfermedades raras: el valor de la traslación clínica de la investigación**

Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad.  
Madrid, 24 de octubre de 2013

9h30	10h00	Recepción asistentes
10h00	10h30	<b>Bienvenida institucional.</b> Pilar Farjas. Secretaría General de Sanidad y Consumo
10h30	12h15	<b>1ª parte – La investigación traslacional en Enfermedades Raras.</b> Moderador: Pablo Lapunzina. INGEM-Instituto de genética Médica y Molecular. Hospital Universitario La Paz. CIBERER
10h30	10h50	<b>La investigación biomédica en enfermedades raras: Enfoque integral y cooperativo del CIBER de Enfermedades Raras – CIBERER.</b> Francesc Palau. Enfermedades Raras y Genéticas: Genética y Medicina Molecular. Centro de Investigación Príncipe Felipe. CIBERER
10h50	11h10	<b>Grupo multidisciplinar de seguimiento de pacientes adultos con enfermedades metabólicas hereditarias.</b> Francesc Cardellach. Patología Mitocondrial, Instituto de Investigaciones Biomédicas August Pi i Sunyer (IDIBAPS). CIBERER
11h10	11h30	<b>Investigadores básicos – clínicos juntos para el tratamiento de la atrofia muscular espinal.</b> Eduardo Tizzano. Servicio de Genética, Instituto de Investigación Hospital de la Santa Creu i Sant Pau. CIBERER
11h30	11h50	<b>Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria (HHT). De las moléculas a los pacientes.</b> Prof. Roberto Zarrabeitia. Unidad de Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria. Hospital de Sierrallana. CIBERER
11h50	12h15	<b>Turno de preguntas</b>
12h15	12h45	<i>Pausa</i>
12h45	14h00	<b>2ª parte - Los retos presentes y futuros de la investigación en Enfermedades Raras</b> Moderadora: Carmen Ayuso. Departamento de Genética. IIS-Fundación Jiménez Díaz. CIBERER
12h45	13h05	<b>El reto presente: Diagnóstico genético/genómico de las Enfermedades Raras.</b> Belén Pérez. Centro de Investigación y Diagnóstico de Enfermedades Metabólicas Hereditarias, Centro de Biología Molecular "Severo Ochoa". UAM. CIBERER
13h05	13h25	<b>El reto futuro: ¿Hacia la medicina personalizada para las Enfermedades Raras?</b> Ignacio Blanco. Unidad Consejo Genético. Instituto Catalán de Oncología.
13h25	14h00	<b>Turno de preguntas</b>
14h00	15h30	<i>Pausa</i>
15h30	17h00	<b>3ª parte - Papel institucional en la investigación de las enfermedades raras – Las acciones del Instituto de Salud Carlos III</b> Moderadora: Sonia García de San José. Subdirectora General de Calidad y Cohesión.
15h30	16h00	<b>Registro Nacional de Enfermedades Raras y su inserción en las acciones IRDiRC.</b> Manuel Posada. Instituto de Investigación de Enfermedades Raras. ISCIII.
16h00	16h30	<b>E-Rare, un instrumento de cooperación europeo para la investigación en enfermedades raras.</b> Rafael de Andrés. SG de Evaluación y Fomento de la investigación del ISCIII
16h30	17h00	<b>Turno de preguntas</b>
17h00	17h30	<b>Clausura institucional.</b> Antonio L. Andréu Périz. Director del Instituto de Salud Carlos III