

I JORNADA SOBRE ENFERMEDADES RARAS



26

FEBRERO

9:00-14:30

Subtitulado en tiempo real



Instituto de Investigaciones Biomédicas Sols-Morreale



ORGANIZA

INSCRIPCIÓN

CSIC
CONSEJO SUPERIOR DE INVESTIGACIONES CIENTÍFICAS

UAM
Universidad Autónoma de Madrid

iibm Instituto de Investigaciones Biomédicas Sols-Morreale



DEPARTAMENTO DE ENFERMEDADES RARAS

ciber | ER
CENTRO DE INVESTIGACIÓN BIOMÉDICA EN RED Enfermedades Raras



ISC
Instituto de Salud Carlos III



enfermedades_raras@iib.uam.es



Calle Arturo Duperier, número 4, 28029, Madrid, España. Salón de actos Gabriella Morreale

I JORNADA SOBRE ENFERMEDADES RARAS

9:00 - 9:30

Recepción

9:30 - 9:55

SESIÓN DE APERTURA

9:30 - 9:35

Víctor L Ruiz Pérez

Director del Departamento de Enfermedades Raras, IIBm / CIBERER

9:35 - 9:45

José María Martell

Vicepresidente de Investigación Científica y Técnica (VICYT)

9:45 - 9:55

Ana Ramírez de Molina

Viceconsejera de Universidades, Investigación y Ciencia de la CAM

10:00 - 10:45

PONENCIA INVITADA

Juan Antonio Bueren: "Avances en la terapia génica con células madre hematopoyéticas"

Director de la Unidad de Innovación Biomédica del CIEMAT/CIBERER; coordinador de la Unidad Mixta de Terapias Avanzadas de la Fundación CIEMAT/IIS-Jiménez Díaz; presidente de la Sociedad Europea de Terapia Génica y Celular

10:50 - 12:25

CIENCIA Y SOCIEDAD: SESIÓN I

10:50 - 11:20

Ricardo Escalante: "Mecanismos moleculares de la enfermedad BPAN"

Departamento de Enfermedades Raras, IIBm

Silvia Murillo: "Hipoacusia neurosensorial: un trastorno muy común, también en enfermedades raras"

Departamento de Enfermedades Raras, IIBm / CIBERER

Miguel Ángel Fernández Moreno: "Patologías mitocondriales: retos en los retos"

Departamento de Enfermedades Raras, IIBm / Departamento de Bioquímica, UAM

11:25 - 11:55

Marta Carpio Anguita

Asociación BPAN-SPAIN de pacientes con neurodegeneración asociada a la proteína beta-propeller

Carmen Jáudenes Casaubón

Directora de la Confederación Española de Familias de Personas Sordas (FIAPAS)

Javier Pérez Mínguez

Asociación de Enfermos de Patologías Mitocondriales. Director de la Fundación Ana Carolina Díez Mahou



I JORNADA SOBRE ENFERMEDADES RARAS

11:55-12:45

PAUSA CAFÉ

13:00-14:00

CIENCIA Y SOCIEDAD: SESIÓN II

13:00-13:30

Francesc R García Gonzalo: "INPP5E, cilios primarios y síndrome de Joubert"

Departamento de Enfermedades Raras, IIBm / Departamento de Bioquímica, UAM / CIBERER

Víctor L Ruiz Pérez: "Panorámica actual de la osteogénesis imperfecta"

Departamento de Enfermedades Raras, IIBm / CIBERER

Leandro Sastre: "Enfermedades raras relacionadas con los telómeros: disqueratosis congénita y fibrosis pulmonar"

Departamento de Enfermedades Raras, IIBm / CIBERER

13:35-14:05

Sandra Rodríguez López

Presidenta de Fabert (Asociación de Familias con Síndrome de Joubert y trastornos relacionados)

Julia Piniella

Directora de la Fundación AHUCE

Carlos Lines

Presidente de la Asociación de familiares y enfermos con fibrosis pulmonar idiopática (AFEFPi)

14:10-14:30

SESIÓN DE CLAUSURA

14:10-14:20

Pilar López Larrubia: "RER CSIC"

Directora del IIBm / Coordinadora de la Red de Enfermedades Raras del CSIC / Departamento de Enfermedades Neurológicas y Envejecimiento, IIBm

14:20-14:30

Rosario Perona

Profesora de Investigación del ISCIII. Unidad asociada a Dirección del ISCIII

Comité organizador: Víctor L Ruiz Pérez, Ricardo Escalante, Paula Clemente, Miguel Ángel Fernández Moreno, Belén Peral Fuentes y Sandra Franco Caspueñas

Evento con subtitulación a tiempo real

@IIBmCSICUAM #EnfermedadesRarasIIBM

