

# I JORNADA SOBRE ENFERMEDADES RARAS



**26**

**FEBRERO**

**9:00-14:30**

Subtitulado en tiempo real



Instituto de Investigaciones Biomédicas Sols-Morreale



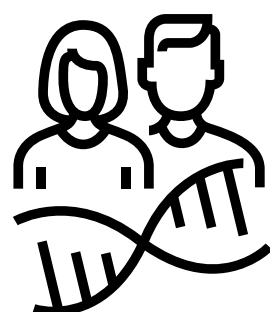
**ORGANIZA**

**INSCRIPCIÓN**

 **CSIC**  
CONSEJO SUPERIOR DE INVESTIGACIONES CIENTÍFICAS

 **UAM**  
Universidad Autónoma de Madrid

 Instituto de Investigaciones Biomédicas Sols-Morreale



DEPARTAMENTO DE ENFERMEDADES RARAS

 **ciber | ER**  
CENTRO DE INVESTIGACIÓN BIOMÉDICA EN RED Enfermedades Raras



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 subtítulo a tiempo real

@IIBmCSICUAM #EnfermedadesRarasIIBM

