

# er IMPOSIUM CIENTÍFICO

Investigación en Enfermedades Raras

## I Simposio de reconocimiento de la labor investigadora de Fundación FEDER para la investigación

Barcelona  
25 de octubre  
Hospital Sant Joan de Déu (Auditorio)

Nuestra labor en investigación es posible gracias a:



UCAM  
UNIVERSIDAD CATÓLICA  
DE MURCIA








# Fundación **feder**

para la investigación de  
Enfermedades Raras

La Fundación FEDER para la Investigación se crea en 2006 con la ilusión de contribuir al desarrollo y mejora de las condiciones de vida de las personas con enfermedades poco frecuentes y con el fin principal de promocionar y apoyar programas de investigación de estas patologías.

La Fundación, hoy denominada **Fundación FEDER** para la investigación, tiene como objeto promover la investigación en Enfermedades Raras, favoreciendo la viabilidad y sostenibilidad de proyectos de investigación, a través de tres líneas de actuación:

-  Difusión, divulgación y sensibilización
-  Apoyar proyectos de investigación
-  Impulsar la investigación en enfermedades poco frecuentes



## **Miembros de Patronato de Fundación FEDER**

Sr. D. Juan Carrión Tudela, Presidente

Sr. D. Santiago de la Riva Compadre, Vicepresidente, Tesorero

Sra. D<sup>a</sup> Isabel Campos Barquilla, Secretaria

Sra. D<sup>a</sup> Fidela Mirón Torrente

Sra. D<sup>a</sup> Juana M<sup>a</sup> Saenz

Sr. D. Jorge José Cruz Villalba

Sr. D. Modesto Díez Solís

Sr. D. Ángel García-Bravo López –Tofiño

Sr. D. Germán López Fuentes

Sra. D<sup>a</sup> Carmen Sever Bermejo

Sra. D<sup>a</sup> Cristina Díaz del Cerro

Sr. D. Manuel Pérez Fernández



## Moderadores

- Sr. D. Juan Carrión Tudela, Presidente y Fundación FEDER para la investigación
- Sra. D<sup>a</sup> Isabel Campos, miembro de FEDER y Fundación FEDER para la investigación.
- Sra. D<sup>a</sup> Carmen Sever, miembro de Fundación FEDER para la investigación.
- Sra. D<sup>a</sup> Juana María Saenz, miembro de FEDER y Fundación FEDER para la investigación.
- Sr. D. Santiago de la Riva, miembro de FEDER y Fundación FEDER para la investigación.

## Conductor del acto

- Sr. D. Jorge José Cruz Villalba, miembro de Fundación FEDER para la investigación.

## Ponentes

- Sra. D<sup>a</sup> Almudena Amaya: FUNDALUCE
- Sr. D. Luis Miguel Aras: Asociación de voluntarios en favor del Síndrome de Dravet "ApoyoDravet"
- Sra. D<sup>a</sup> Yolanda Asenjo: Asociación Española de Aniridia
- Sra. D<sup>a</sup> Carmen Ayuso MD,PhD: Director of Biomedical Research Institute Fundación Jimenez Diaz (IIS-FJD, UAM)
- Sr. D. Juan Carlos Baiges Salvadó: Asociación FEDAES
- Sr. D. Sergi Beltran: Head of the Bioinformatics Analysis Unit, CNAG-CRG
- Sra. D<sup>a</sup> Eva Bermejo-Sánchez: Jefe de Área del Instituto de investigación de Enfermedades Raras (IIER), Instituto de Salud Carlos III (ISCIII).
- Sra. D<sup>a</sup> Luisa María Botella Cubells: Consejo Superior de Investigaciones Científicas- Centro de Investigaciones Biológicas (CSIC-CIB)
- Sr. D. César Coboleda Hernández: Centro de Biología Molecular Severo Ochoa, Fundación Severo Ochoa
- Sra. D<sup>a</sup> Marta Cortón Pérez: Fundación IIS – Fundación Jiménez Díaz
- Sr. D. Josep María Espinalt: Presidente de AELMHU
- Sra. D<sup>a</sup> Almudena Fernández: Centro de investigación Biomédica en Red de enfermedades raras (CIBERER-ISCIII) y Centro nacional de biotecnología (CNB-CSIC).
- Sr. D. Pablo Lapunzina: Director Científico del Centre de investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER)
- Sra. D<sup>a</sup> Soraya Martín Suárez: Achucarro Basque Center for Neuroscience
- Sr. D. Bienvenido Muñoz Sánchez: Asociación HHT España
- Sr. D. Javier Silvestre: Asociación ALBA
- Sr. D. Jordi Tamarit Sumalla: Institut de Recerca Biomédica de LLeida (IRBLleida)

## Programa

9:00 - 9:30 h. Inauguración y Bienvenida al I Simposium Científico. Investigación en Enfermedades Raras

- Sr. D. Juan Carrión; presidente de FEDER y Fundación FEDER para la investigación.
- Sr. D. Manel del Castillo Rey - Director Gerente del Hospital Sant Joan de Déu
- Sr. D. Jaume Reventós; Responsable de Operaciones y Relaciones Institucionales de la Dir. General de Investigación e Innovación del Departamento de Salud. Generalitat de Catalunya.

9:30-11:15 h. Investigación en el diagnóstico y tratamiento y la importancia del Trabajo en RED

Coordina: Sra. D<sup>a</sup> Carmen Sever, miembro de Fundación FEDER para la investigación.

9:30 - 9:45 h. **Cooperación internacional y trabajo colaborativo para el acceso al diagnóstico y para desarrollo de registros.**

- Sra. D<sup>a</sup> Eva Bermejo-Sánchez  
Jefe de Área del Instituto de investigación de Enfermedades Raras (IIER), Instituto de Salud Carlos III (ISCIII).

9:45 - 10:00 h. **El Big Data, el gran aliado en el desarrollo de nuevos métodos aplicados al diagnóstico en ER.**

- Sr. D. Sergi Beltran  
Head of the Bioinformatics Analysis Unit, CNAG-CRG

10:00 - 10:15 h. **Impulso de nuevas dianas terapéuticas y nuevas fórmulas de acceso al diagnóstico genético.**

- Sr. D. Pablo Lapunzina  
Director Científico del Centre de investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER)

10:15 - 10:30 h. **Trabajo en red para avanzar en el acceso al tratamiento**

- Sra. D<sup>a</sup> Carmen Ayuso MD, PhD  
Director of Biomedical Research Institute Fundación Jimenez Diaz (IIS-FJD, UAM) University Hospital Fundación Jiménez Díaz.

10:30 - 10:45 h. **Nuevo escenario de cooperación entre distintos agentes en beneficio del paciente: industria y administración.**

- Sr. D. Josep María Espinalt  
Presidente de AELMHU

11:15- 11:45 h. Coffee Break

11:45 - 12:45 h. *Proyectos apoyados, resultados obtenidos.*

Coordina: Sra. D<sup>a</sup> Juana María Saenz, miembro de FEDER y Fundación FEDER para la investigación.

11:45- 12:00 h. **“Modelos celulares de Ataxia de Friedreich: Bases moleculares de la patología e identificación de biomarcadores y compuestos con potencial terapéutico – Ensayo de nuevas estrategias terapéuticas en modelos celulares de Ataxia de Friedreich”**

- Sr. D. Jordi Tamarit Sumalla  
Institut de Recerca Biomèdica de LLeida (IRBLLeida)
- Sr. D. Juan Carlos Baiges Salvadó  
Asociación FEDAES

12:00- 12:15 h. **“Una nueva terapia angiangiogénica para disminución de los sangrados de HHT, a través de la inhibición de la señalización de FGF (Fibroblast Growth Factor)”**

- Sra. D<sup>a</sup> Luisa María Botella Cubells  
Consejo Superior de Investigaciones Científicas- Centro de Investigaciones Biológicas (CSIC-CIB)
- Sr. D. Bienvenido Muñoz Sánchez  
Asociación HHT España

12:15 - 12:30 h. **“Análisis sistémico de la red génica de especificación y mantenimiento del epitelio pigmentario: hacia nuevas terapias para la retinosis pigmentaria”**

- Sra. D<sup>a</sup> Almudena Amaya

## FUNDALUCE

12:45-14:00 h. **Proyectos Apoyados, Investigaciones en curso.**

Coordina: Sra. D<sup>a</sup> Isabel Campos, miembro de FEDER y Fundación FEDER para la investigación.

12:45 - 13:00 h. **“Estudio de las bases genéticas del albinismo”**

- Sra. D<sup>a</sup> Almudena Fernández

Centro de investigación Biomédica en Red de enfermedades raras (CIBERER-ISCIII) y Centro nacional de biotecnología (CNB-CSIC).

- Sr. D. Javier Silvestre

Asociación ALBA

13:00 - 13:15 h. **“Contribución de las alteraciones epigenéticas al Síndrome de Wolf-Hirschhorn”**

- Sr. D. César Cobaleda Hernández

Centro de Biología Molecular Severo Ochoa, Fundación Severo Ochoa

13:15 - 13:30 h. **“Impacto de la Neuroinflamación y la Gliosis en las Sinapsis y Circuitos Cerebrales en un Modelo del Síndrome de Dravet”**

- Sra. D<sup>a</sup> Soraya Martín Suarez

Achucarro Basque Center for Neuroscience

- Sr. D. Luis Miguel Aras

Asociación de voluntarios en favor del Síndrome de Dravet “ApoyoDravet”

13:30 – 13:45 h. **“Caracterización genética de la Aniridia en España mediante estudios genómicos y experimentales”**

- Sra. D<sup>a</sup> Marta Cortón Pérez

Fundación IIS – Fundación Jiménez Díaz

- Sra. D<sup>a</sup> Yolanda Asenjo

Asociación Española de Aniridia

14:00 h. **Conclusión y cierre**

- Testimonio de Sr. D. Antonio Cabrera Cantero de HIPOFAM

• Clausura por parte de Sr. D. Santiago de la Riva, miembro de FEDER y Fundación FEDER para la investigación.

entidad de  
utilidad pública 

**feder**

---

FEDERACIÓN ESPAÑOLA DE ENFERMEDADES RARAS

 **Fundación feder**  
para la investigación de  
Enfermedades Raras