

er IMPOSIUM CIENTÍFICO

Investigación en Enfermedades Raras

I Simpòsium de reconeixement de la tasca investigadora de Fundació FEDER per a la recerca

Barcelona
25 D' Octubre
Hospital Sant Joan de Déu

La nostra tasca en recerca és possible gràcies a:



BIOMARIN








Fundación feder

para la investigación de
Enfermedades Raras

La Fundació FEDER per a la Recerca es crea en 2006 amb la il·lusió de contribuir al desenvolupament i millora de les condicions de vida de les persones amb malalties poc freqüents i amb la fi principal de promocionar i recolzar programes de recerca d'aquestes patologies.

La Fundació, avui denominada **Fundació FEDER** per a la recerca, té com a objecte promoure la recerca en Malalties Minoritàries, afavorint la viabilitat i sostenibilitat de projectes de recerca, a través de tres línies d'actuació:

-  Difusió, divulgació i sensibilització
-  Recolzar projectes de recerca
-  Impulsar la recerca en malalties poc freqüents

Membres de Patronat de Fundació FEDER:

Sr. D. Juan Carrión Tudela, President

Sr. D. Santiago de la Riva Compadre, Vicepresident i Tresorer

Sra. D^a Isabel Campos Barquilla, Secretària

Sra. D^a Fidela Mirón Torrente

Sra. D^a Juana M^a 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^a Carmen Sever Bermejo

Sra. D^a Cristina Díaz del Cerro

Sr. D. Manuel Pérez Fernández



Moderadors

- Sr. D. Juan Carrión Tudela, president de FEDER i Fundació FEDER per a la recerca.
Sra. D^a Isabel Campos, membre de FEDER i Fundació FEDER per a la recerca.
Sra. D^a Carmen Sever, membre de FEDER i Fundació FEDER per a la recerca.
Sra. D^a Juana María Saenz, membre de FEDER i Fundació FEDER per a la recerca.
Sr. D. Santiago de la Riva, membre de FEDER i Fundació FEDER per a la recerca.

Conductor de l'acte

- Sr. D. Jorge José Cruz Villalba, membre de FEDER i Fundació FEDER per a la recerca.

Ponents

- Sra. D^a Almudena Amaya: FUNDALUCE
- Sr. D. Luis Miguel Aras: Associació de voluntaris en favor de la Síndrome de Dravet "ApoyoDravet"
- Sra. D^a Yolanda Asenjo: Associació Espanyola de Aniridia
- Sra. D^a Carmen Ayuso MD,PhD: Director of Biomedical Research Institute Fundación Jimenez Diaz (IIS-FJD, UAM)
- Sr. D. Juan Carlos Baiges Salvadó: Associació FEDAES
- Sr. D. Sergi Beltran: Head of the Bioinformatics Analysis Unit, CNAG-CRG
- Sra. D^a Eva Bermejo-Sánchez: Cap d'Àrea de l'Institut d'investigació de Malalties Rares (IIER), Institut de Salut Carlos III (ISCIII).
- Sra. D^a Luisa María Botella Cubells: Consell Superior d'Investigaciones científiques- Centre d'Investigacions Biològiques (CSIC-CIB)
- Sr. D. César Coboleda Hernández: Centre de Biologia Molecular Severo Ochoa, Fundació Severo Ochoa
- Sra. D^a Marta Cortón Pérez: Fundació IIS – Fundació Jiménez Díaz
- Sr. D. Josep María Espinalt: President de AELMHU
- Sra. D^a Almudena Fernández: Centre d'investigació Biomèdica en Xarxa de malalties rares (CIBERER-ISCIII) y Centre nacional de biotecnologia (CNB-CSIC).
- Sr. D. Pablo Lapunzina: Director Científic del Centre d'investigació Biomèdica en Xarxa de Malalties Rares (CIBERER)
- Sra. D^a Soraya Martín Suárez: Achucarro Basque Center for Neuroscience
- Sr. D. Benvingut Muñoz Sánchez: Associació HHT España
- Sr. D. Javier Silvestre: Associació ALBA
- Sr. D. Jordi Tamarit Sumalla: Institut de Recerca Biomèdica de LLeida (IRBLleida)

Programa

9:00 - 9:30 h. Inaguració i Benvinguda al I Simposium Científic. Recerca en Malalties Minoritàries.

- Sr. D. Juan Carrión; president de FEDER i Fundació FEDER per a la recerca.
- Sr. D. Manel del Castillo Rey - Director Gerente del Hospital Sant Joan de Déu
- Sr. D. Jaume Reventós; Responsable de l'Àrea d'Operacions i Relacions Institucionals de la Direcció General de Recerca i Innovació en Salut. Generalitat de Catalunya.

9:30-11:15 h. Recerca en el diagnòstic i tractament.

Moderadora: Sra. D^a Carmen Sever, membre de FEDER i Fundació FEDER per a la recerca.

9:30 - 9:45 h. **Cooperació internacional i treball col·laboratiu per a l'accés al diagnòstic i per a desenvolupament de registres.**

- Sra. D^a Eva Bermejo-Sánchez

Cap d'Àrea de l'Institut d'investigació de Malalties Rares (IIER), Institut de Salut Carlos III (ISCIII)

9:45 - 10:00 h. **El Big Data, el gran aliat en el desenvolupament de nous mètodes aplicats al diagnòstic en MM.**

- Sr. D. Sergi Beltran

Head of the Bioinformatics Analysis Unit, CNAG-CRG

10:00 - 10:15 h. **Impuls de noves dianes terapèutiques i noves fórmules d'accés al diagnòstic genètic.**

- Sr. D. Pablo Lapunzina

Director Científic del Centre d'investigació Biomèdica en Xarxa de Malalties Rares (CIBERER)

10:15 - 10:30 h. **Treball en xarxa per avançar en l'accés al tractament.**

- Sra. D^a Carmen Ayuso MD, PhD

Director of Biomedical Research Institute Fundació Jimenez Diaz (IIS-FJD, UAM) University Hospital Fundació Jiménez Díaz



10:30 - 10:45 h. **Nou escenari de cooperació entre diferents agents en benefici del pacient: indústria i administració.**

- Sr. D. Josep María Espinalt
President de AELMHU

11:15- 11:45 h. Coffee Break

11:45 - 12:45 h. Projectes recolzats, resultats obtinguts.

Moderadora: Sra. D^a Juana María Saenz, membre de FEDER i Fundació FEDER per a la recerca.

11:45- 12:00 h. **“Models cel·lulars de Atàxia de Friedreich: Bases moleculars de la patologia i identificació de biomarcadors i substàncies amb potencial terapèutic - Assaig de noves estratègies terapèutiques en models cel·lulars de Atàxia de Friedreich”**

- Sr. D. Jordi Tamarit Sumalla
Institut de Recerca Biomèdica de Lleida (IRBLleida)
- Sr. D. Juan Carlos Baiges Salvadó
Associació FEDAES

12:00- 12:15 h. **“Una nova teràpia angiangiogènica per disminució dels sagnats de HHT, a través de la inhibició de la senyalització de FGF (fibroblast Growth Factor)”**

- Sra. D^a Luisa María Botella Cubells
Consell Superior d'Investigacions científiques- Centre d'Investigacions Biològiques (CSIC-CIB)
- Sr. D. Bienvenido Muñoz Sánchez
Associació HHT Espanya

12:15 - 12:30h. **“Anàlisi sistèmic de la xarxa gènica d'especificació i manteniment de l'epiteli pigmentari: cap a noves teràpies per a la retinosi pigmentària”**

- Sra. D^a Sra Almudena Amaya

FUNDALUCE

12:45-14:00 h. **Projectes Recolzats, Recerca en curs.**

Moderadora: Sra. D^a Isabel Campos, membre de FEDER i Fundació FEDER per a la recerca.

12:45 - 13:00 h. **“Estudi de les bases genètiques de l'albinisme”**

- Sra. D^a Almudena Fernandez

Centre d'investigació Biomèdica en Xarxa de malalties rares (CIBERER-ISCIII) i Centre nacional de biotecnologia (CNB-CSIC).

- Sr. D. Javier Silvestre

Associació ALBA

13:00 - 13:15 h. **“Contribució de les alteracions epigenètiques a la Síndrome de Wolf-Hirschhorn”**

- Sr. D. César Cobaleda Hernández

Centre de Biologia Molecular Severo Ochoa, Fundació Severo Ochoa

13:15 - 13:30 h. **“Impacte de la neuroinflamació i la gliosi a les Sinapsis i Circuits Cerebrals en un Model de la Síndrome de Dravet”**

- Sra. D^a Soraya Martín Suarez

Achucarro Basque Center for Neuroscience

- Sr. D. Luis Miguel Aras

Associació de voluntaris en favor de la Síndrome de Dravet “ApoyoDravet”

13:30–13:45 h. **“Caracterització genètica de la Anirídia a Espanya mitjançant estudis genòmics i experimentals”**

- Sra. D^a Marta Cortón Pérez

Fundació IIS - Fundació Jiménez Díaz

- Sra. D^a Yolanda Asenjo

Associació Espanyola de Anirídia

14:00 h. **Conclusió i tancament**

- Testimoni d'Antonio Cabrera Cantero d'HIPOFAM

• Clausura per part de Santiago de la Riva, membre de FEDER i Fundació FEDER per a la recerca.

entidad de
utilidad pública 

feder

FEDERACIÓN ESPAÑOLA DE ENFERMEDADES Raras

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