

**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**

Nuestra labor en investigación es posible gracias a:





# 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

D. Juan Carrión Tudela, Presidente

D. Santiago de la Riva Compadre, Vicepresidente, Tesorero

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

D<sup>a</sup> Fidela Mirón Torrente

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

D. Jorge José Cruz Villalba

D. Modesto Díez Solís

D. Ángel García-Bravo López –Tofiño

D. Germán López Fuentes

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

D<sup>a</sup> Cristina Díaz del Cerro

D. Manuel Pérez Fernández



## Programa

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

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

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

- Dra. 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.**

- Dr. 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.**

- Dr. 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**

- Dra. 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.**

- D. Josep María Espinalt

Presidente de AELMHU

11:15- 11:45 h. Coffee Break

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

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”**

- Dr. Jordi Tamarit Sumalla  
Institut de Recerca Biomèdica de LLeida (IRBLLeida)
- 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)”**

- Dra. Luisa María Botella Cubells  
Consejo Superior de Investigaciones Científicas- Centro de Investigaciones Biológicas (CSIC-CIB)
- 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”**

- D<sup>a</sup> Almudena Amaya  
FUNDALUCE

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

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

- Dra. Almudena Fernández

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

- Dr. Javier Silvestre

Asociación ALBA

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

- Dr. 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”**

- D<sup>a</sup> Soraya Martín Suarez

Achucarro Basque Center for Neuroscience

- 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”**

- Dr. Marta Cortón Pérez

Fundación IIS – Fundación Jiménez Díaz

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

Asociación Española de Aniridia

14:00 h. Conclusión y cierre



[www.enfermedades-raras.org](http://www.enfermedades-raras.org)

C/ DOCTOR CASTELO, 49. 28009 MADRID  
TEL.: 915 334 008 - FAX: 914 008 203

"Una Enfermedad Rara puede afectar a cualquier persona.  
7 de cada 100 personas conviven con una de ellas.  
En España existen cerca de 3 millones de pacientes.  
Desde FEDER contribuimos a mejorar la calidad y esperanza de vida de las  
personas afectadas y sus familias"