

**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:








# 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:**

D. Juan Carrión Tudela, President

D. Santiago de la Riva Compadre, Vicepresident i Tresorer

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

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. Inauguració i Benvinguda al I Simposium Científic. Recerca en Malalties Minoritàries.

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

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

• Dra. 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.**

• Dr. 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.**

• Dr. 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.**

• Dra. 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.**

• D. Josep Maria Espinalt

President de AELMHU

11:15- 11:45 h. Coffee Break

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

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”**

- Dr. Jordi Tamarit Sumalla  
Institut de Recerca Biomèdica de Lleida (IRBLleida)
- 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)”**

- Dra. Luisa María Botella Cubells  
Consell Superior d'Investigacions científiques- Centre d'Investigacions Biològiques (CSIC-CIB)
- D. Benvingut Muñoz Sánchez  
Associació HHT Espanya

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

- Sra Almudena Amaya  
FUNDALUCE

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

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

- Dra. Almudena Fernandez

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

- D. Javier Silvestre  
Associació ALBA

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

- Dr. 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 Soraya Martín Suarez

Achucarro Basque Center for Neuroscience

- 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”**

- Dr. Marta Cortón Pérez

Fundació IIS - Fundació Jiménez Díaz

- Yolanda Asenjo

Associació Espanyola de Anirídia

14:00 h. Conclusió i tancament



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

TEL.: 915 334 008 - FAX: 914 008 203

"Una Malaltia Minoritària pot afectar a qualsevol persona.  
7 de cada 100 persones conviuen amb una d'elles.  
A Espanya hi ha prop de 3 milions de pacients.  
Des de FEDER contribuïm a millorar la qualitat i esperança  
de vida de les persones afectades i les seves famílies"