

PROGRAMA

SESIÓN DE APERTURA

- 9:30 - 9:35** **Victor L. Ruiz Pérez**, Bienvenida.
Director del departamento de Enfermedades Raras. IIBM, CSIC / CIBERER
- 9:35 - 9:50** **Pilar López Larrubia**, Red de Enfermedades Raras del CSIC.
Directora del IIBM, departamento de Enfermedades Neurológicas y Envejecimiento, IIBM, CSIC
Coordinadora de la Red de Enfermedades Raras CSIC, RER-CSIC

PONENCIA INVITADA

- 9:50 - 10:35** **Belén Pérez González**, "Descifrando las bases moleculares de los errores innatos del metabolismo: hacia un futuro de terapias dirigidas"
Centro de Biología Molecular Severo Ochoa, UAM-CSIC / CIBERER / IdiPaz
Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares (CEDEM)

CIENCIA Y SOCIEDAD, SESIÓN I

- 10:35 - 10:50** **Teresa Iglesias Vacas**, "Conociendo el síndrome de paraparesia espástica-discapacidad intelectual-nistagmo-obesidad (SINO)"
IIBM, departamento de Enfermedades Neurológicas y Envejecimiento / CIBERNED
- 10:50 - 11:05** **María José Rangel Viejo / Giovanna Tejada**, "De la invisibilidad a la acción: AEPEF y la Paraparesia Espástica Familiar"
Asociación Española de Paraparesia Espástica Familiar (AEPEF)
- 11:10 - 11:25** **Soledad Báñez López**, "Investigando para un síndrome de Allan-Herndon-Dudley sin alteraciones neurológicas"
IIBM, departamento de Enfermedades Neurológicas y Envejecimiento.
- 11:25 - 11:35** **Eva María Fernández Alcolado**, "Los chicos de Allan y sus retos"
Asociación Los Chicos de Allan.

11:40 - 12:10 Pausa café

Con la participación y respaldo científico de

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



enfermedades_raras@iib.uam.es



Calle Arturo Duperier, número 4. 28029, Madrid. Salón de actos Gabriella Morreale

PROGRAMA

CIENCIA Y SOCIEDAD, SESIÓN II

- 12:10 - 12:20** **Elisa Fernández Cooke**, "Investigación clínica sobre la Enfermedad de Kawasaki en España"
Unidad de Enfermedades Infecciosas, Servicio de Pediatría, Hospital 12 de Octubre / Instituto de Investigación Sanitaria i+12 / CIBERINFEC
- 12:20 - 12:35** **Silvia Martín Puig**, "Nuevas aproximaciones experimentales para mejorar el diagnóstico y tratamiento de pacientes con Enfermedad de Kawasaki"
IIBM, departamento de Enfermedades Metabólicas e Inmunitarias / CIBERES
- 12:35 - 12:40** **María José García Fernández**, "Enfermedad de Kawasaki: llega el diagnóstico... y, ahora, ¿qué hago?"
Asociación Enfermedad de Kawasaki - Asenkawa
- 12:45 - 13:00** **Isabel Lastres Becker**, "Desentrañando los misterios del cerebro: La lucha contra la Demencia Frontotemporal"
IIBM, departamento de Enfermedades Neurológicas y Envejecimiento / CIBERNED
- 13:00 - 13:10** **Miguel Ángel Maroto Serrano**, "La problemática del cuidador de una persona con demencia frontotemporal y la falta de recursos sociales y asistenciales especializados"
Delegación en Madrid de la Asociación de Demencia Frontotemporal (ADEF) / Ahoracentros

SESIÓN DE CLAUSURA

- 13:15 - 13:45** **Encarna Guillén Navarro**, "Proyecto UNICAS: medicina personalizada de precisión pediátrica en Enfermedades Raras"
Presidenta de la Asociación Española de Genética Humana / Hospital Sant Joan de Deu / CIBERER
Universidad de Murcia / Directora Estratégica UNICAS

Con la participación y respaldo científico de



COMITÉ ORGANIZADOR:

Víctor L. Ruiz Pérez, Soledad Bárez, Silvia Murillo, Ricardo Escalante, Miguel A. Fernández Moreno, Belén Peral Fuentes y Paula Clemente

Se proporcionará certificado de asistencia.



enfermedades_raras@iib.uam.es



Calle Arturo Duperier, número 4. 28029, Madrid. Salón de actos Gabriella Morreale

