



XIII Jornada Nacional Día mundial de las Enfermedades Raras 28 FEBRERO 2025

Centro de Referencia Estatal de Atención a personas con enfermedad rara y sus familias

Lugar: Salón de actos de Creer. Retransmisión en directo.

09:15-09:30 Bienvenida.

- Aitor Aparicio Garcia. Director Creer
- Pedro Luis de la Fuente Delgado. Subdelegado del Gobierno en Burgos
- M^a Teresa Sancho Castiello. Directora General de Imserso

Bloque **Investigación en enfermedades raras**

09:30-09:50 Ponencia "*Investigación en ER, colaboraciones y desarrollo de proyectos de investigación, reconocimiento a la iniciativa. Premio Fundación Weber*". Dra. Carmen Aguado. Coordinadora Biobanco CIBERER.

09:50-10:10 Ponencia "*Investigación biomédica. Nuevos retos. Impulsando el Talento en ER*". Dra. Gloria Garrabou. Responsable Grupo de Investigación. IDIBAPS-UB-Hospital Clinic de Barcelona-CIBERER.

10: 10-10:40 Ponencia "*Impulsando el Talento. Jóvenes Investigadores. Visibilidad y reconocimiento a la excelencia*".
 -Dr. Frederic Tort Escalé, Investigador Hospital Clinic, IDIBAPS. CIBERER.
 -Dra. Mariona Guitart Mampel. Investigadora IDIBAPS. CIBERER

10: 45-11:45 Mesa redonda "*Corresponsabilidad y participación en Investigación*". Investigadores y movimiento asociativo.

Modera: Dra. Gloria Garrabou y Dra. Carmen Aguado. CIBERER.

- M^a Teresa Torre Sánchez. Miembro Junta Directiva. Asociación Española de Patologías Mitocondriales y Fundación Ana Carolina Diez Mahou.
- Isabel Otxandorena Juanena. Miembro Junta Directiva Asociación Quistes de Tarlov.
- Dr. Frederic Tort Escalé, y Dra. Mariona Guitart Mampel. IDIBAPS.CIBERER.

Turno de preguntas público.



11:45-12:15 Descanso-café. Cafetería

Bloque **Modelo de cuidados en Enfermedades Raras**

12:15-12:40 Cuidados de larga duración.

- Ponencia "*La autonomía y la personalización como principios irrenunciables de cualquier sistema de cuidados*". M^a Teresa Sancho. Directora General del Imsero. *Pte. confirmar.*

12:40-13:45 Mesa redonda "*Prestación de cuidados en el entorno familiar*"

Moderadora: Carmen Sáinz cuidadora principal. Presidenta de Asociación Objetivo Diagnóstico y Marta Fonfría Solabarrieta. Creer

- Eduardo García Brea. Director General de Personas Mayores, Personas con Discapacidad y Atención a la Dependencia. *Pte. confirmar.*
- Mar Ugarte Ozcoidi. Vicepresidenta del Consejo Español para la Defensa de la Discapacidad y la Dependencia.
- Celine Rodríguez González. Portavoz de la Plataforma Estatal de cuidadores principales.
- Salvador Hernández. Cuidador principal de personas con ELA.
- M^a Teresa Torres. Cuidadora principal de persona con PEF tipo 7 con afectación mitocondrial.

13:45-14:00 Coloquio. Turno de preguntas público.

14:00 Cierre jornada. Foto de grupo para RRSS.

A todas las entidades científicas, profesionales, asociaciones de personas con enfermedades raras y familias, por participar y hacer posible la realización de este programa colaborando en la difusión del conocimiento.

MUCHAS GRACIAS

