

Cursos  
de verano  
**Santander**  
23

3 a 5  
de julio

**UIMP**

Universidad  
Internacional  
Menéndez Pelayo

ENCUENTROS

Las enfermedades  
raras: minoritarias  
cada una de ellas  
pero afectan a  
millones de  
personas

Biología  
y Biomedicina

### Horario y dirección de contacto

Mañana de L a V: 9.00 a 14.00 h

#### Santander

Campus de Las Llamas  
Avda. de Los Castros, 42  
39005 Santander  
Tlf.: 942 29 87 00

#### Madrid

Calle Isaac Peral, 23  
28040 Madrid  
Tlf.: 91 592 06 31 / 33

### A partir del 19 de junio

Mañana de L a V: 9.00 a 14.00 h  
Tarde de L a J: 15.30 a 18.00 h

#### Santander

Palacio de la Magdalena  
39005 Santander  
Tlf.: 942 29 88 00

alumnos@uimp.es  
www.uimp.es

Patrocinio

*Lilly*

Este curso es susceptible de ser reconocido como formación permanente del profesorado para el personal docente de los centros que imparten las enseñanzas reguladas en la Ley Orgánica 2/2006, de Educación, en base al artículo 21 y 29 de la Orden EDU/2886/2011, de 20 de octubre, por la que se regula la convocatoria, reconocimiento, certificación y registro de las actividades de formación permanente del profesorado.

Código 65HX - ETCS: 1,5

### Dirección

Lluís Montoliu José  
Investigador Científico del CSIC  
Centro Nacional de Biotecnología (CNB-CSIC)

### Secretaría

Almudena Fernández López  
Investigadora CIBERER  
CNB-CSIC y CIBERER-ISCI, Madrid

Las enfermedades raras afectan, cada una de ellas, a pocos pacientes, pero la paradoja es que, globalmente, impactan en la vida de millones de personas, generando las correspondientes necesidades de investigación y asistencia sanitaria.

En este curso presentaremos cómo se investiga sobre enfermedades raras en España a partir de la experiencia del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER, Instituto de Salud Carlos III) y de algunos de sus investigadores más destacados, dedicados a los dos pilares que representan el desarrollo de estrategias de diagnóstico y el desarrollo de terapias efectivas.

También contaremos con la experiencia de las asociaciones de pacientes que son una pieza importantísima en todo el engranaje de la investigación, asistencia y ayuda a las personas afectadas por alguna de las llamadas enfermedades raras.

### Apertura matrícula

Desde el día 17 de abril de 2023  
(plazas limitadas)

Solicitud  
online





# Lunes 3

10:00 h	Inauguración <b>Lluís Montoliu José</b>
10:15 h	¿Qué son las enfermedades raras? <b>Pablo Lapunzina</b> Director científico del CIBERER INGEMM-Hospital Universitario La Paz, Madrid
10:45 h	El CIBER de enfermedades raras (CIBERER) <b>Ingrid Mendes</b> Adjunta a la dirección científica CIBERER, Valencia
11:15 h	La importancia del movimiento asociativo en Enfermedades Raras y sin diagnóstico <b>Fidela Mirón Torrente</b> Vicepresidenta de FEDER Miembro del patronato de Fundación FEDER
11:45 h	Comunicación y visibilidad de los pacientes con enfermedades raras <b>José Antonio Solves Almela</b> Profesor de la Universidad CEU Cardenal Herrera Vicepresidente de ALBA
12:45 h	Mesa redonda <b>Pablo Lapunzina</b> <b>Ingrid Mendes</b> <b>José Antonio Solves Almela</b> <b>Fidela Mirón Torrente</b>
15:30 h	Diagnóstico genético de enfermedades raras <b>Carmen Ayuso García</b> Jefe de Servicio de Genética HU Fundación Jiménez Díaz, Madrid
16:00 h	Unidad de genética hospitalaria y diagnóstico de enfermedades raras <b>Miguel Ángel Moreno Pelayo</b> Jefe de Servicio de Genética Hospital Ramón y Cajal-IRYCIS, Madrid
16:30 h	El proyecto IMPACT-Genómica <b>Ángel Carracedo Álvarez</b> Catedrático de Medicina Legal, Ética Médica y Biología Molecular Universidad de Santiago de Compostela Director de la Fundación de Medicina Xenómica-SERGAS
17:00 h	Mesa redonda <b>Carmen Ayuso García</b> <b>Miguel Ángel Moreno Pelayo</b> <b>Ángel Carracedo Álvarez</b>

# Martes 4

10:00 h	Papel de la Bioinformática en el diagnóstico y estudio de enfermedades raras <b>Pablo Mínguez Paniagua</b> Investigador Miguel Servet Investigación Sanitaria Fundación Jiménez Díaz (IIS-FJD) y CIBERER-ISCIII, Madrid
10:30 h	Programa de Enfermedades Raras No Diagnosticadas: ENoD <b>Beatriz Morte Molina</b> Responsable del programa Enfermedades raras No Diagnosticadas CIBERER-ISCIII, Madrid

11:00 h	Predicción de variantes estructurales con mecanismos patológicos no codificantes <b>Álvaro Rada Iglesias</b> Científico titular del CSIC Instituto de Biomedicina y Biotecnología de Cantabria (IBBTEC) CSIC/UC. Cantabria
11:30 h	Diagnóstico de enfermedades raras metabólicas <b>María Belén Pérez González</b> Catedrática de Bioquímica y Biología Molecular Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares Centro de Biología Molecular, CIBERER-ISCIII, IdiPAZ Universidad Autónoma de Madrid
12:30 h	Mesa redonda <b>Pablo Mínguez Paniagua</b> <b>Beatriz Morte Molina</b> <b>Álvaro Rada Iglesias</b> <b>María Belén Pérez González</b>
15:30 h	Luz en la oscuridad: avances en las enfermedades raras de la visión <b>Gemma Marfany Nadal</b> Catedrática de Genética Universitat de Barcelona, CIBERER
16:00 h	Enfermedades raras y pérdida auditiva: lo que nos enseñan los modelos animales <b>Silvia Murillo Cuesta</b> Investigador Grupo Audición y Mielinopatías Rpble. Servicio Evaluación Neurofuncional no Invasiva IIBM CSIC-UAM y CIBERER ISCIII
16:30 h	Enfermedades raras y distrofias musculares <b>Cecilia Jiménez Mallebrera</b> Coordinadora de Investigación Unidad de Patología Neuromuscular Institut de Recerca Sant Joan de Déu Hospital Sant Joan de Déu Barcelona. Departamento de Genética, Microbiología y Estadística Universidad de Barcelona y CIBERER-ISCIII
17:00 h	Mesa redonda <b>Gemma Marfany Nadal</b> <b>Silvia Murillo Cuesta</b> <b>Cecilia Jiménez Mallebrera</b>

# Miércoles 5

09:30 h	Terapias RNA para enfermedades raras <b>Lourdes Ruiz Desviat</b> Catedrática Bioquímica y Biología Molecular Centro de Biología Molecular Severo Ochoa (UAM-CSIC) y CIBERER-ISCIII
10:00 h	Terapia génica de enfermedades raras: anemia de Fanconi <b>Paula Río Galdo</b> Responsable de la Unidad de Aplasia Medular CIEMAT/CIBERER/ IIS Fundación Jiménez Díaz , UAM, Madrid
10:30 h	Terapia molecular de la hiperoxaluria primaria <b>Eduardo Carlos Salido Ruiz</b> Investigador Unidad patología molecular CIBERER Hospital Universitario de Canarias Universidad de La Laguna, CIBERER-ISCIII

11:00 h	Terapia génica de Anemias Hemolíticas <b>José Carlos Segovia Sanz</b> Jefe de División CIEMAT, IIS-FJD y CIBERER-ISCIII, Madrid
11:30 h	Accesibilidad y precios de las terapias avanzadas <b>César Hernández García</b> Director General Cartera Común del SNS y Farmacia Ministerio de Sanidad
12:30 h	Mesa redonda <b>Lourdes Ruiz Desviat</b> <b>Paula Río Galdo</b> <b>Eduardo Carlos Salido Ruiz</b> <b>José Carlos Segovia Sanz</b> <b>César Hernández García</b>
15:30 h	Enfermedades raras mitocondriales, entre lo evidente, lo oculto y lo inexplicable <b>Carlos Santos Ocaña</b> Investigador de la Universidad Pablo de Olavide y del CIBERER CABD-Universidad Pablo de Olavide y CIBERER-ISCIII, Sevilla
16:00 h	Enfermedades ultrararas: la enfermedad de Lafora <b>María Adelaida García Gimeno</b> Profesora Titular Universitat Politècnica de València- IBV (CSIC)-CIBERER-ISCIII
16:30 h	Enfermedades raras del sistema inmunológico <b>Eduardo López Granados</b> Jefe del Servicio de Inmunología Hospital Universitario La Paz-IdiPAZ y CIBERER-ISCIII, Madrid
17:00 h	Mesa redonda <b>Carlos Santos Ocaña</b> <b>María Adelaida García Gimeno</b> <b>Eduardo López Granados</b>
17:30 h	Clausura



Red social de conocimiento UIMP  
Accede a las retransmisiones en streaming de los cursos y actividades en uimptv.es



Universidad Internacional Menéndez Pelayo

