

X Jornada Nacional Día Mundial de las Enfermedades Raras



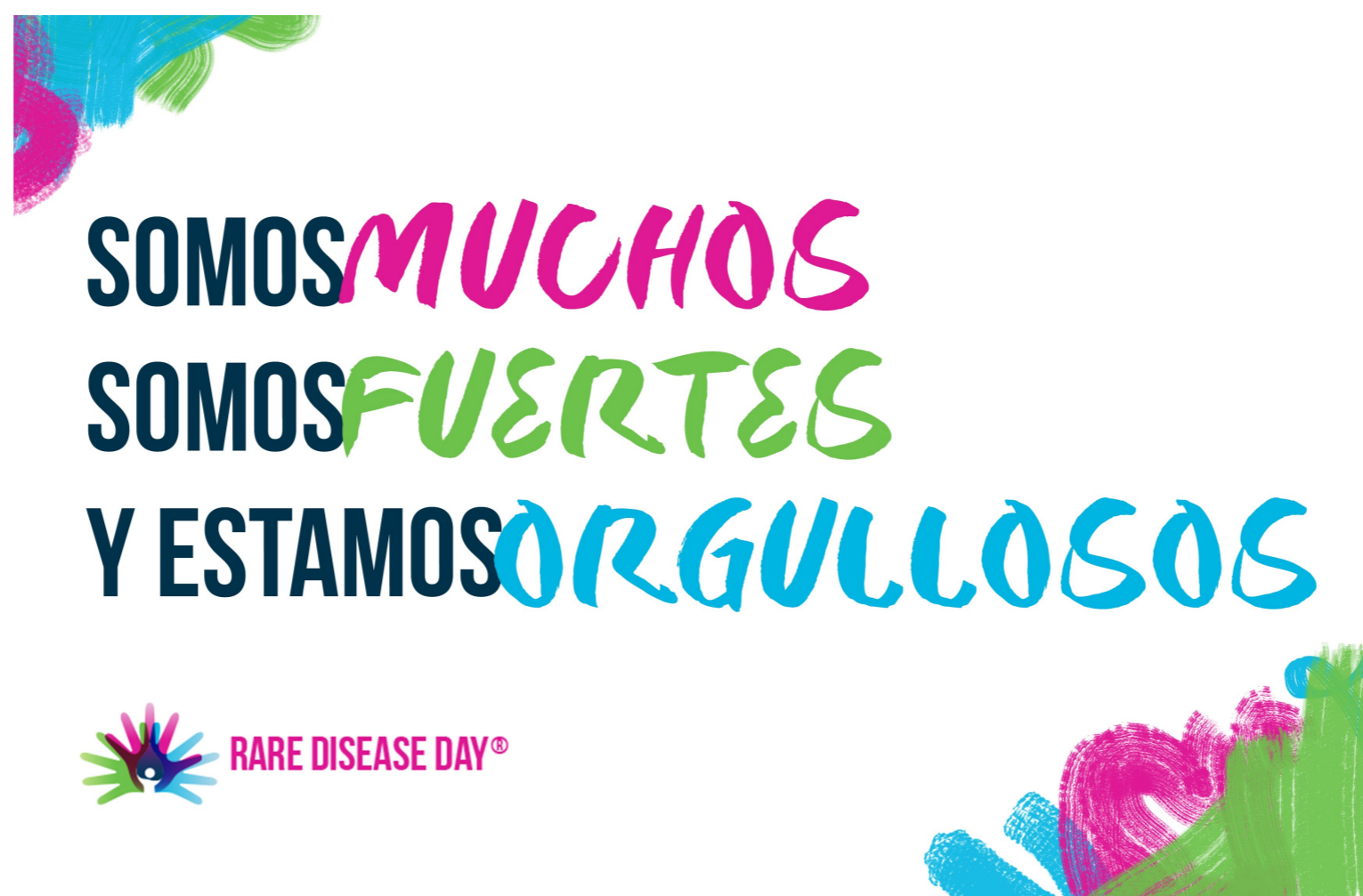
Sábado, 26 de febrero de 2022

RETRANSMISION ONLINE

Inscripciones en página web del Creer

Del 10 al 25 de febrero de 2022

En directo por la plataforma Webex Event y por YouTube (con traducción en lengua de signos y con subtítulos).



GOBIERNO
DE ESPAÑA

MINISTERIO
DE DERECHOS SOCIALES
Y AGENDA 2030

SECRETARÍA DE ESTADO
DE DERECHOS SOCIALES



AGENDA
2030



CENTRO DE REFERENCIA ESTATAL DE ATENCIÓN A
PERSONAS CON ENFERMEDADES RARAS Y SUS FAMILIAS

3 SALUD
Y BIENESTAR



17 ALIANZAS PARA
LOGRAR
LOS OBJETIVOS



Bienvenidos a la X Jornada Nacional online del Día Mundial de las Enfermedades Raras 2022

La X Jornada Nacional por el Día Mundial de las Enfermedades Raras 2022, organizada por el Creer, será retransmitida vía online, el sábado 26 de febrero. Nos unimos al lema “Somos muchos, somos fuertes y estamos orgullosos” que, como todos los años, la Federación Europea de Enfermedades Raras (Eurordis) propone.

Queremos agradecer la implicación, disposición y alto compromiso vocacional de todos los profesionales que van a participar, de las entidades y organizaciones que representan, así como a los familiares, personas afectadas y representantes de asociaciones de enfermedades raras, que con su participación, van a hacer posible la realización de este X Jornada Nacional por el Día Mundial de las Enfermedades Raras.

GRACIAS



PROGRAMA

10:00-10:30 Inauguración

D. Aitor Aparicio García. Director del Creer

10:30-11:45 Futuro en Investigación. Proyecto Solve-RD. Reducir el tiempo de diagnóstico de enfermedades raras. ¿Es posible?

10:30-11:00 **Compartición de datos genómicos y análisis bioinformáticos para mejorar el diagnóstico.** Dr. Sergi Beltran Agulló. PhD Bioinformatics Unit Head. Centro Nacional de Análisis Genómico (CNAG-CRG). Centre de Regulació Genòmica Barcelona

11:00-11:30 **Beneficios clínico-terapéuticos del diagnóstico genético de las enfermedades raras.** Dra. Julia Sala Coromina. Servicio de Neurología Pediátrica del Hospital Vall d'Hebron de Barcelona

11:30-11:45 Turno de preguntas

12:00-13:30 Mesa Redonda "Somos muchos, somos fuertes y estamos orgullosos"

D^a. Cuca Paulo Noguera. Presidenta Asociación Española Familiares Fiebre Mediterránea

D^a. Julia Piniella Martín. Directora Fundación Ahuce

D^a. Raquel Pardo Gómez. Presidenta Asociación Miastenia de España

D^a. Cristina Fuster Checa. Presidenta Asociación Aragonesa de Enfermedades Neuromusculares

Debate. Participación asistentes

13:30-14:00 "Somos muchos, somos fuertes y estamos orgullosos". La voz de los jóvenes. Relevo generacional

D. Yaron Millán Trenado. Representante Asociación Española Familiares Fiebre Mediterránea

D^a. Andrea Ramos García. Representante Asociación Osteogénesis Imperfecta de España

D^a. Cristina Aragón Ibáñez. Representante Asociación Miastenia de España