



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

Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (Creer)

Lugar: Salón de actos del Creer. [Retransmisión en directo](#).

- 09:15-09:30 Bienvenida
- Aitor Aparicio Garcia. Director del Creer
 - M.ª Antonia Paniego Morán. Gerente Territorial de Servicios Sociales Burgos. JCYL
 - Pedro Luis de la Fuente Fernández. Subdelegado del Gobierno en Burgos
 - M.ª Teresa Sancho Castiello. Directora General del Imerso

Bloque **Investigación en Enfermedades Raras**

- 09:30-09:50 Ponencia "*Biobancos, pieza clave en la investigación biomédica en Enfermedades Raras*". Dra. Carmen Aguado Muñoz. Coordinadora Biobanco CIBERER
- 09:50-10:10 Ponencia "*Investigación biomédica. Nuevos retos. Impulsando el talento en Enfermedades Raras*". Dra. Gloria Garrabou Tornos. Responsable Grupo de Investigación. IDIBAPS-UB-Hospital Clínic 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 Tornos y Dra. Carmen Aguado Muñoz. CIBERER

- Mª Teresa Torre Sánchez. Miembro Junta Directiva. Asociación Española de Patologías Mitocondriales y Fundación Ana Carolina Diez Mahou
- Isabel Otxandorena Juanena. Miembro Asociación Quistes de Tarlov. Responsable Grupo de trabajo de Investigación de AQT
- 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*". Agustín Martínez Molina, Coordinador de estudios y apoyo técnico de la Secretaría General del Imsero

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

Moderadora: Marta Fonfría Solabarrieta. Creer

- 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
- Carmen Sáez Medina. Cuidadora principal persona sin diagnóstico
- Salvador Hernández Gómez. Cuidador principal de personas con ELA
- M.^a Teresa Torres Sánchez. 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

