

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



Fondo Europeo de  
Desarrollo Regional (FEDER)  
"Una manera de hacer Europa"

#### LUGAR

CaixaForum Madrid  
Paseo del Prado, 36

COLABORA



#rarediseaseday

rarediseaseday.org

**ciber** | ER

CENTRO DE INVESTIGACIÓN BIOMÉDICA EN RED  
Enfermedades Raras

XIV JORNADA CIBERER  
"INVESTIGAR ES AVANZAR"

DÍA MUNDIAL DE LAS  
ENFERMEDADES RARAS 2025

24 DE FEBRERO DE 2025



RARE DISEASE DAY®

#investigaresavanzar

#DiaMundialdelasEnfermedadesRaras

# DÍA MUNDIAL DE LAS ENFERMEDADES RARAS 2025

## XIV JORNADA CIBERER "INVESTIGAR ES AVANZAR"

Lunes, 24 de febrero de 2025  
(15.30 a 19.30 h)

Inscripción previa <https://forms.office.com/e/1C7RRLpVBr>

### PROGRAMA

- 15.30h ● **Bienvenida**
- 15.45h ● **El CIBER de Enfermedades Raras: Investigar es avanzar.**  
**Dr. Pablo Lapunzina**  
Director Científico del CIBERER.
- 16.15h ● **Presentación de las iniciativas destacadas de colaboración 2024 entre personal investigador del CIBERER y asociaciones de pacientes.**  
[Colaboración con la Fundación Anemia de Fanconi](#)  
**Dr. Paula Río**  
Investigadora CIBERER, CIEMAT-IIS-FJD.  
**D<sup>a</sup>. Alicia de las Heras**  
Presidenta Fundación Anemia de Fanconi.  
**Familia Baltar Seoane**  
Participante en el ensayo clínico.  
[Colaboración con la Fundación Francisco Luzón](#)  
**Dr. Alberto García Redondo**  
Investigador CIBERER, Hospital 12 de Octubre.  
**Dra. Mónica Povedano**  
Investigadora CIBERNED, Hospital de Bellvitge.  
**D<sup>a</sup>. María José Arregui**  
Presidenta de la Fundación Luzón.  
**Invitado/a**  
Paciente con Esclerosis Lateral Amiotrófica (ELA).

- 17.15h ● **Entrega de los reconocimientos a las iniciativas destacadas de colaboración 2024 entre personal investigador y asociaciones de pacientes.**
- 17.30h ● **Pausa café**
- 18.00h ● **Mesa redonda: Presente y futuro del Programa IMPaCT-GENÓMICA.**  
**La genómica al servicio del paciente con enfermedades raras.**  
**Dra. Carmen Ayuso**  
Co-Coordinadora IMPaCT-GENÓMICA. Jefe de Grupo CIBERER, IIS Fundación Jiménez Díaz.  
**Dr. Ángel Carracedo**  
Coordinador IMPaCT-GENÓMICA. Jefe de Grupo CIBERER, Universidad de Santiago de Compostela.  
**Dra. Encarna Guillén**  
Coordinadora de paquete de trabajo "Traslación al SNS y participación ciudadana". Jefa de Grupo Clínico Vinculado CIBERER (GCV14/ER/1).  
**D<sup>a</sup>. Emma Soengas**  
Gestora y analista de casos de IMPaCT-GENÓMICA, Hospital 12 de Octubre.  
**Dra. Valentina Ortiz**  
Genetista participante en IMPaCT-GENÓMICA, Hospital Niño Jesús.  
**D<sup>a</sup>. Diana Cardona**  
Madre de paciente participante en IMPaCT-GENÓMICA.
- 19.30h ● **Clausura**

