

Simposio Internacional: Enfermedades raras y Big Data: de la investigación a la práctica clínica

Ciencias de la Vida y de la Materia | Barcelona, 26 y 27 de octubre de 2017

Programa

Coordinadoras:

Ana Ripoll

Universitat Autònoma de Barcelona (UAB).

Bioinformatics Barcelona (BIB).

Eugenia Resmini

Hospital Sant Pau.

Universitat Autònoma de Barcelona (UAB).

Centro de Investigación biomédica en red de enfermedades raras (CIBERER).

Associazione Ricercatori Italiani in Spagna (ARIS).

Jueves, 26

9:00 *Bienvenida e Introducción*

Federico Mayor Zaragoza

Consejo Científico. Fundación Ramón Areces.

José María Medina

Consejo Científico. Fundación Ramón Areces.

Alba Ancochea

Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER).

Pablo Lapunzina

Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER).

Ana Ripoll

Eugenia Resmini

Coordinadoras del Simposio.

SESIÓN I: OPORTUNIDADES DEL BIG DATA

Moderadora:

Mabel Loza

Universidad de Santiago de Compostela.

9:20 *Big Data, utilidades y oportunidades.*

Julian Isla

Federación Europea de Síndrome de Dravet. Fundación 29. Madrid.

10:00 *Aplicación de Big Data en enfermedades raras. El proyecto europeo RD-CONNECT.*

Sergi Beltran

Centro Nacional de Análisis Genómico (CNAG-CRG), Barcelona.

10:40 *Descanso*

11:00 *Programas de Enfermedades No diagnosticadas y el CIBERER.*

Luís A. Pérez Jurado

Universitat Pompeu Fabra (UPF), Barcelona.

Instituto de Investigación Hospital del Mar (IMIM)

Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER).

SESIÓN II: APLICACIONES DEL BIG DATA A LA CLÍNICA

Moderador:

Eduardo Tizzano

Hospital Universitari Vall d'Hebron, CIBERER, Barcelona.

11:45 *Experiencia del programa de enfermedades raras no diagnosticadas del National Institutes of Health (NIH). Big Data con utilidad diagnóstica.*

David Adams

National Human Genome Research Institute (NHGRI), Washington DC, USA.

12:25 *Desde la genética a la clínica, el papel del Big Data.*

Eric Vilain

Children's Research Institute (CRI). Washington DC, USA.

13:05 *Enfermedades neuromusculares y Big Data, el papel de los registros.*

Hanns Löchmuller

John Walton Muscular Dystrophy Research Centre. Centre for Neuromuscular Diseases. Munich, Germany.

14:00 *Descanso*

SESION III: LA PERSPECTIVA DEL PACIENTE EN SU COTIDIANIDAD

Moderadora:

Eugenia Resmini

Universitat Autònoma de Barcelona.

16:00 *Nutrición personalizada en Enfermedades raras, papel del Big Data.*

José María Ordovás

TuftsUniversity, Boston, USA.

16:40 *Neuropsicología y Big Data.*

Joan Guardia

Instituto de Neurociências. UB Institute of Complex Systems.

Universitat Autònoma de Barcelona.

17:20 *Rare Connect, conectando globalmente pacientes con enfermedades raras.*

Denis Costello

Rare Connect, EURORDIS, Barcelona.

18:00 *Comer no es sólo alimentarse.*

Jordi Bordas

Escuela de pastelería Jordi Bordas, Viladecans. Barcelona.

Viernes, 27

**SESION IV: APLICACIONES DE BIG DATA EN LA FARMACOTERAPIA DE
ENFERMEDADES RARAS**

Moderador:

Jordi Quintana

Bioinformatics Barcelona.

9:00 *Qué puede ofrecer el Big Data a las enfermedades raras.*

Bruno Sánchez Andrade

Asesor Científico Independiente.

9:40 *Telethon, un ejemplo de solidaridad en la investigación sobre enfermedades raras.*

Leopoldo Laricchia Robbio

Fondazione Telethon, Milan, Italia.

Associazione Ricercatori Italiani in Spagna (ARIS).

10:20 *Descanso*

10:40 *Cómo avanzar en la terapia de enfermedades raras gracias al Big Data.*

Ferran Sanz

Instituto Hospital del Mar de Investigaciones Médicas (IMIM).

Universidad Pompeu Fabra, Barcelona.

11:20 *Esfuerzos combinados para desarrollar programas en medicina personalizada.*

Antonio Andreu

Dirección General de Investigación e Innovación en Salud, Generalitat de Catalunya.

12:00 *Mesa redonda: cómo unir las fuerzas para trabajar con Big Data y enfermedades raras.*

Moderador:

Francesc Palau

Hospital Sant Joan de Deu y CIBERER, Barcelona.

12:00 *El papel de los pacientes.*

Jordi Cruz

Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), Cataluña.

12:20 *El papel de las interacciones universidades-hospitales.*

Jordi Surrallés

Hospital de Sant Pau. Universitat Autònoma de Barcelona.

Centro de Investigación biomédica en red de enfermedades raras (CIBERER).

12:40 *El papel de los científicos.*

Ángel Carracedo

Fundación Pública Gallega de Medicina Genómica (SERGAS)

Universidad de Santiago de Compostela.

Centro de Investigación biomédica en red de enfermedades raras (CIBERER).

13:00 *El papel de los emprendedores.*

Walter Sanseverino

Sequentia Biotech, Barcelona.

13:20 *El papel de los farmacólogos.*

Josep Torrent

CatSalut, Barcelona.

14:00 *Discusión final y clausura.*