



INVITACIÓN RUEDA DE PRENSA

Camp Nou, Barcelona, 24 de enero de 2013 a las 15:30h

Expertos internacionales presentarán los últimos enfoques en investigación de enfermedades raras en conferencia de prensa que se celebrará con motivo del lanzamiento de tres proyectos financiados con 38 millones de euros para la investigación de enfermedades raras y el desarrollo de terapias.

Esta es una oportunidad única para conocer a científicos, médicos, representantes de pacientes y responsables políticos implicados en la investigación de estas patologías y conocer así, las colaboraciones claves que se establecerán a través de estas nuevas iniciativas a nivel mundial. Los líderes en este campo explicarán cómo la investigación y las tecnologías de última generación mejorarán el diagnóstico y ayudarán a desarrollar nuevas terapias para las personas afectadas por enfermedades raras.

La conferencia de prensa le seguirá un turno de preguntas y el acto finalizará con una visita exclusiva al Camp Nou.

El Consorcio Internacional de Investigación de Enfermedades Raras (International Rare Diseases Research Consortium, IRDiRC) fue lanzado en abril de 2011 para fomentar la colaboración internacional en la investigación de enfermedades raras, un campo de la investigación médica que se está beneficiando enormemente de los recientes avances en genómica, proteómica y otras tecnologías. El 80% de las enfermedades raras tienen un componente genético, y a pesar de su rareza individual, colectivamente son tan numerosas que afectan a 1 persona de cada 17. IRDiRC se ha fijado el ambicioso objetivo de desarrollar 200 nuevas terapias de enfermedades raras y el diagnóstico de todas las enfermedades raras en el año 2020. Encabezado por la Unión Europea y el Instituto Nacional de Salud de los Estados Unidos, el Consorcio IRDiRC cuenta con 29 miembros en todo el mundo.

Cuatro de los proyectos más emblemáticos de IRDiRC financiados por la Unión Europea con 38 millones de euros, se pondrán en marcha en Barcelona este mes de enero, proporcionando investigación de vanguardia y colaboración en los próximos seis años.

Paul Lasko

Scientific Director, CIHR Institute of Genetics and Chair-Elect, IRDiRC Executive Committee

Ruxandra Draghia-Akli

Director, DG Research Health Directorate, European Commission and Chair, IRDiRC Executive Committee

Ségolène Aymé

Coordinator of SUPPORT-IRDiRC
Emeritus Research Director, INSERM

Ivo Gut (event host)

RD-Connect data platform lead
Director, Centre Nacional d'Anàlisi Genòmica, Barcelona

Franz Schaefer

Coordinador del proyecto EURenOmics
Head, Division of Pediatric Nephrology, Heidelberg University Medical Center, Germany

Olaf Riess

Coordinador del proyecto NeuroOmics
Head, Institute of Human Genetics, University of Tübingen, Germany

Hanns Lochmüller

Coordinador del proyecto RD-Connect
Professor of Experimental Myology, Newcastle University, UK

Este es un evento con aforo limitado. Para confirmar asistencia envía un mail a Paramita Chakraborty (paramita.chakraborty@inserm.fr) antes del 21 de enero de 2013, indicando nombre, afiliación de prensa e información de contacto. Recibirás más información del evento una vez hecha la inscripción.

Sobre los proyectos:

EURenOmics (www.eurenomics.eu) centrado en **enfermedades renales raras**, tiene como objetivo identificar nuevas causas genéticas y epigenéticas y modificadores de la enfermedad y sus vías moleculares. Busca desarrollar tecnologías innovadoras que permitan pruebas diagnósticas rápidas, descubrir y validar biomarcadores de la actividad de la patología y mejorar el pronóstico y respuesta al tratamiento.

Neuromics (www.rd-neuromics.eu) trata enfermedades **neuromusculares y neurodegenerativas raras** utilizando las últimas tecnologías en secuenciación completa de exomas para incrementar cohortes de pacientes a través de la genotipación a gran escala. Entre sus objetivos está el desarrollo de biomarcadores para la aplicación clínica con un fuerte énfasis en la utilidad presintomática, la identificación de modificadores de la enfermedad y el desarrollo de nuevas terapias diana basadas en las técnicas genéticas más innovadoras.

RD-Connect (www.rd-connect.eu) desarrollará una **infraestructura mundial para compartir los resultados** de estos proyectos y de otros relacionados con las enfermedades raras. Esto permitirá a los científicos y médicos de todo el mundo acceder a un único repositorio centralizado de datos. Todos los proyectos de IRDiRC podrán compartir sus datos y acceder a los datos de otros proyectos siguiendo las políticas acordadas a nivel global.

Support-IRDiRC (www.irdirc.org) proporciona el **soporte organizativo para la aplicación de IRDiRC** en estrecha colaboración con la Comisión Europea, el NIH y los organismos de financiación de la investigación de los países participantes, así como con los proyectos de investigación que están en la línea de los objetivos de IRDiRC especialmente, EURenOmics, Neuromics i RD-Connect

Agenda del día:

15.30h: Rueda de prensa



Monica Ensini (EURORDIS, Paris France) presentará la perspectiva de los pacientes explicando cómo los afectados conviven con una enfermedad rara y describirá la participación de las organizaciones de pacientes en actividades de investigación.



Hugh Dawkins (Department of Health of Western Australia) proporcionará la perspectiva de la colaboración internacional para las enfermedades raras y explicará como el Consorcio IRDiRC permitirá acelerar el desarrollo de terapias para el tratamiento de estas patologías.



Franz Schaefer (Heidelberg University Medical Centre, Germany) hablará sobre la investigación de vanguardia que conducirá a nuevos tratamientos para las personas que padecen enfermedades renales raras.



Ségolène Aymé (INSERM, Paris, France) dará una visión general de la investigación en enfermedades raras y de los esfuerzos para desarrollar tratamientos para estas patologías olvidadas.



Hanns Lochmüller (Newcastle upon Tyne, UK) describirá como RD-Connect proporcionará las herramientas que la comunidad científica necesita para compartir los resultados y traducir la avalancha de los nuevos descubrimientos en el campo de la genómica en nuevas pruebas i nuevas terapias.



Olaf Riess (University of Tübingen, Germany) dará ejemplos concretos de los avances que se derivarán de la aplicación de los enfoques más innovadores en enfermedades neurodegenerativas y neuromusculares.



Ivo Gut (Centro Nacional de Análisis Genómico, Barcelona) explicará la revolución tecnológica que se está produciendo y que se traducirá en grandes avances que beneficiarán a los pacientes.

16.15h: La rueda de prensa será seguida per un turno de preguntas

16.45: Será el momento de hacer una pausa para el coffee break

17.00h: Finalizaremos el acto con una exclusiva visita guiada al Camp Nou

¡Esperamos contar con tu presencia!

Cómo llegar:

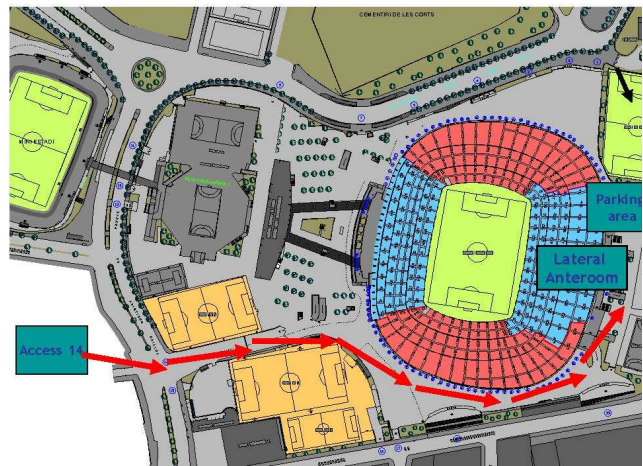
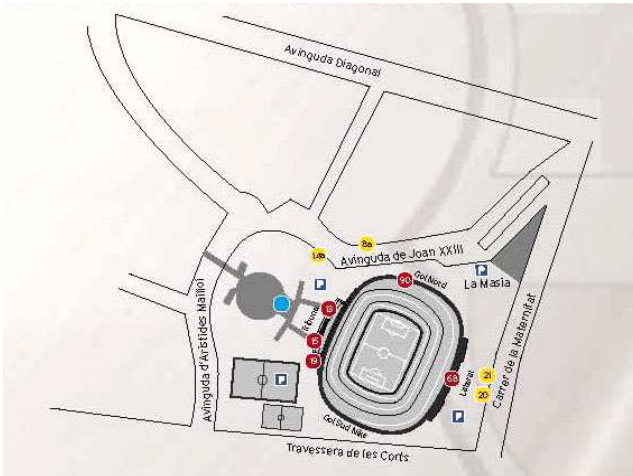
Camp Nou (ACCES 14)

Avenida de Aristides Maillol, s/n, 08028 Barcelona

Tel: 902 18 99 00

Zona de aparcamiento gratuita para todos los asistentes

<http://www.fcbarcelona.es/camp-nou/detalle/ficha/como-llegar-al-camp-nou>



Para mas información podéis contactar con:

Paramita Chakraborty

Communications Manager

SUPPORT-IRDIRC

paramita.chakraborty@inserm.fr

Tel: +33 1 56 53 81 37