

**DÍA MUNDIAL DE LAS  
ENFERMEDADES RARAS**

**29 DE FEBRERO**



# III JORNADA INTERDISCIPLINAR SOBRE ENFERMEDADES RARAS

**24 - FEBRERO - 2017**

**10:30H - 15:00H**

**Salón de Grados. Facultad de Ciencias.**

**UNIVERSIDAD DE MÁLAGA**

**IBIMA**

**ORGANIZA: GRUPO DE INVESTIGADORES IBIMA-RARE**



**WITH RESEARCH  
POSSIBILITIES  
ARE LIMITLESS**



**PATROCINADORES:**



**SANOFI GENZYME**





# Día de las Enfermedades Raras

**Viernes, 24 de Febrero de 2017. Salón de Grados. Facultad de Ciencias. UMA**



10:30h-10:45h. **Presentación del Día Mundial de las ER. LEMA: La investigación nuestra esperanza.**  
Inauguración.

**Primera sesión 10:45h a 12:30h.** Moderadora: **ROCÍO CALVO MEDINA.** IBIMA-RARE. UGC Pediatría. HRU. Málaga.

10.45h a 11:15h. **Presente y futuro del cribado neonatal de las Enfermedades Raras.**

**RAQUEL YAHYAOUI MACIAS.** IBIMA-RARE. UGC Bioquímica. Unidad de Metabolopatías. Hospital Regional Universitario de Málaga.

11.15h a 11:45h. **Importancia del Diagnóstico Precoz de las Enfermedades Raras.**

**ANTONIO GONZÁLEZ-MENESES LOPEZ.** Unidad de Dismorfología y Metabolismo. H. Universitario Virgen del Rocío. Sevilla

11:45h a 12:15h. **Síndrome 22q11: una vida cuesta arriba.**

**SIXTO GARCÍA-MIÑÁUR DE LA RICA.** Instituto de Genética Médica y Molecular. H. Universitario La Paz, Madrid. Unidad 753, CIBERER, ISCIII, Madrid.

Coloquio: 12:15h a 12:30h .

12:30 a 12:45 Café

**Segunda sesión: 12:45h a 14:15h** Moderadora: **YOLANDA DE DIEGO OTERO.** IBIMA-RARE. UGC Salud Mental. HRU. Málaga.

12.45h a 13:15h **La visión de los pacientes. La investigación nuestra esperanza.**

**FRANCISCO RUIZ HOYOS.** Asociación de Fibrosis Quística. Málaga.

**Experiencia de pacientes con Síndrome X-Frágil, participación en ensayos clínicos.**

**ANA PÉREZ PICON.** Madre de un afectado por SXF. Asociación X-frágil Andalucía.

13.15h a 13.45h: **Papel de FEDER, recursos y necesidades en Andalucía.**

**GEMA ESTEBAN BUENO.** Delegada en Andalucía de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER). Médico de Familia. CS HUERCAL-OVERA. Área de Gestión Sanitaria Norte de Almería.

13.45h a 14.45h: **Terapia Génica para la Anemia de Falconi: Del laboratorio a la Clínica.**

**PAULA RIO GALDO.** División de Terapias Innovadoras en el Sistema Hematopoyético. CIEMAT/CIBERER Fundación Jiménez Díaz. Madrid.

Coloquio: 14:45h a 14:55h.

14.55h **Resumen y despedida: PEDRO VALDIVIELSO FELICES Y FRANCISCA SÁNCHEZ JIMÉNEZ.** IBIMA-RARE.

**Entrega del I premio IBIMA-RARE "Trayectoria de Investigación sobre Enfermedades Raras".**

**ORGANIZA: GRUPO DE INVESTIGADORES IBIMA-RARE**

**PATROCINADORES:**

SANOFI GENZYME



**ciberer isciiii**  
Centro de Investigación Biomédica en Red  
Enfermedades Raras



Servicio Andaluz de Salud  
CONSEJERÍA DE SALUD



UNIVERSIDAD  
DE MÁLAGA

**ibima**  
Instituto de Investigación  
Biomédica de Málaga



# Día de las Enfermedades Raras

**UNIVERSIDAD DE MÁLAGA  
IBIMA**

## III JORNADA INTERDISCIPLINAR

**Salón de Grados. Facultad de Ciencias**

**24 de Febrero de 2017. 10:30H**

**ORGANIZADORES: GRUPO DE INVESTIGADORES IBIMA-RARE**

### COMITÉ ORGANIZADOR:

#### Presidenta:

FRANCISCA SÁNCHEZ JIMÉNEZ. IBIMA-RARE. Unidad 741 CIBERER. Departamento de Biología Molecular y Bioquímica. Facultad de Ciencias. Universidad de Málaga.

#### Vicepresidenta:

PEDRO VALDIVIELSO FELICES. IBIMA-RARE. UGC de Medicina Interna. Hospital Clínico Virgen de la Victoria de Málaga. Departamento de Medicina y Dermatología. Universidad de Málaga.

#### Secretaría

YOLANDA DE DIEGO OTERO. IBIMA-RARE. UGC Salud Mental. Hospital Regional Universitario de Málaga

#### Vocales:

RAQUEL YAHYAOUÏ MACIAS. IBIMA-RARE. UGC Bioquímica. Unidad de Metabolopatías. Hospital Regional Universitario de Málaga.

ROCÍO CALVO MEDINA. IBIMA-RARE. UGC Pediatría. Hospital Regional Universitario de Málaga.

ROCIO ASENSI DIEZ. IBIMA-RARE. UGC Farmacia. Hospital Regional Universitario de Málaga.

ROSA BERMÚDEZ DE ALVEAR. Departamento Radiología Y Medicina Física, Oftalmología Y Otorrinolaringología

ANTONIO GUTIERREZ CARDO. CIMES. Fundación General Universidad de Málaga.

GINÉS MARTÍNEZ ARQUERO. UGC Otorrinolaringología. Hospital Regional Universitario de Málaga.

ENRIQUE RODRIGUEZ GARCIA. IBIMA-RARE. UGC Bioquímica. Unidad de Metabolopatías. Hospital Regional Universitario de Málaga.

ISABEL M. MUÑOZ CASTILLO. UGC Farmacia. Hospital Regional Universitario de Málaga.



### PATROCINADORES:



Servicio Andaluz de Salud  
CONSEJERÍA DE SALUD



UNIVERSIDAD  
DE MÁLAGA



*ciberer isciiii*

Centro de Investigación Biomédica en Red  
Enfermedades Raras

SANOFI GENZYME 





8 %

De la población mundial está afectada por una enfermedad rara



75 %

Son niños



30 %

De los niños afectados no sobrevive al 5° año de vida

