

V JORNADA INTERDISCIPLINAR

SOBRE ENFERMEDADES RARAS O MINORITARIAS

25 - FEBRERO - 2019 09:00H - 15:00H

Salón de Actos. Rectorado.
UNIVERSIDAD DE MÁLAGA

ORGANIZA: ÁREA IBIMA-RARE
Instituto de Investigación Biomédica de Málaga.
Universidad de Málaga.
Hospital Regional Universitario de Málaga.
Hospital Universitario Virgen de la Victoria.

PATROCINADORES
bima Instituto de Investigación Biomédica de Málaga
UNIVERSIDAD DE MÁLAGA
ciberer Centro de Investigación Biomédica en Retina

COLABORADORES
INVEBIOEARM
SANOFI GENZYME

INSCRIPCIÓN GRATUITA ONLINE <https://bit.ly/2SueNq9>

Celebración del Día Mundial de las Enfermedades Raras o Minoritarias. LEMA: Acercando la investigación a la atención sanitaria y social.

9:00h-9:20h. Inauguración.

D. JOSÉ ÁNGEL NARVÁEZ BUENO. Rector Universidad de Málaga.
D. EMILIANO LARA NUEVO. Director Gerente del Hospital Regional Universitario de Málaga.
D. JOSÉ ANTONIO MEDINA CARMONA. Director Gerente del Hospital Clínico Universitario Virgen de la Victoria. Málaga.
D. FRANCISCO TINAHONES MADUEÑO. Director Científico del Instituto de Investigación Biomédica de Málaga (IBIMA).
D. PABLO LAPUNZINA BADÍA. Coordinador Instituto de Genética Médica y Molecular (INGEMM) del IdiPaz y Director Científico del CIBERER

9:20h a 10:50h. PRIMERA MESA REDONDA: Diagnóstico, prevención e investigación en enfermedades raras. Moderadora: Dra. YOLANDA DE DIEGO OTERO. Coordinadora-adjunta del Área IBIMA-Rare. UGC Salud Mental. Hospital Regional Universitario de Málaga

9.20h a 09:40h. **Presente y futuro de las Enfermedades Raras que causan epilepsia.** Dra. ROCÍO CALVO MEDINA. IBIMA-Rare. UGC Pediatría. Hospital Regional Universitario de Málaga.

9.40h a 10:00h. **Fibrosis quística: Nuevo perfil clínico y nuevos dilemas.** Dra. ESTELA PÉREZ RUIZ. Grupo emergente multidisciplinar de investigación Pediátrica-IBIMA. UGC Pediatría. Hospital Regional Universitario de Málaga.

10.00h a 10:20h. **Relevancia del Diagnóstico Preimplantacional en la prevención de las Enfermedades Raras.** Dra. ANA ISABEL SALAZAR VERA. Médico especialista en Obstetricia y Ginecología. Directora de la Clínica IVI-Málaga.

10:20h a 10:40h **Investigación biomédica e innovación clínica en distrofias hereditarias de retina: hacia la medicina personalizada de enfermedades raras.** Dra. CRISTINA MÉNDEZ VIDAL. Investigadora IBIS. Grupo "Genética Humana y Reproducción". Hospital Universitario Virgen del Rocío de Sevilla.

10:40h a 10:50h. COLOQUIO Y PREGUNTAS.

V JORNADA SOBRE ENFERMEDADES RARAS. 25-Febrero-2019

Salón de Actos del Rectorado. Universidad de Málaga.

10:50-11:20h Presentación: DR. JUAN ANTONIO GARCÍA RANEA. IBIMA-Rare. Unidad 741 CIBERER. Departamento de Biología Molecular y Bioquímica. Facultad de Ciencias. Universidad de Málaga.

Centros de referencia. Presente y Futuro de la investigación en EERR.

D. PABLO LAPUNZINA BADÍA. Coordinador Instituto de Genética Médica y Molecular (INGEMM) del idiPaz y Director Científico del CIBERER

11:20-11:30h. COLOQUIO Y PREGUNTAS.

Testimonio familiares de pacientes. Presentación: D. JUAN TEODOMIRO LÓPEZ NAVARRETE. Vicerrector de Investigación y Transferencia. Universidad de Málaga.

11:30h a 12:00h **Mi hijo, mi maestro.** LIC. ISABEL GEMIO CARDOSO. Periodista y presentadora de televisión. Fundación Isabel Gemio.

12.00h 12:30h Pausa (15'). Café.

Testimonio familiares de pacientes. Presentación: DRA. ROSA BERMÚDEZ DE ALVEAR. Departamento Radiología y Medicina Física, Oftalmología Y Otorrinolaringología. Universidad de Málaga.

12.30h a 12:50h: **La visión de la familia de una paciente con una patología ultrarara. La investigación nuestra esperanza.** DRA. ENCARNACIÓN POSTIGO PINAZO. Enfermedades ultra-raras. Málaga.

12:50h a 13:40h SEGUNDA MESA REDONDA. Medicamentos para enfermedades raras. Moderadora: DRA. ROCIO ASENSI DÍEZ. UGC Farmacia. Hospital Regional Universitario de Málaga.

12.50h a 13.10h: **Designación de medicamentos huérfanos de reposicionamiento para dos enfermedades raras: enfermedad de Von Hippel-Lindau (VHL) y Telangiectasia hemorrágica hereditaria (THH).** DRA. LUISA MARÍA BOTELLA CUBELLS. Jefa de grupo de la U707 del CIBERER en el Centro de Investigaciones Biológicas (CSIC), Madrid.

13:10h a 13:30h: **Designación, autorización y acceso a los medicamentos huérfanos en España.** DRA. YOANA NUEVO ORDOÑEZ. Coordinadora de la oficina de apoyo a la Innovación y conocimiento sobre medicamentos. Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios (AEMPS). Madrid.

13:30h a 13:40h. COLOQUIO Y PREGUNTAS.

13:40h- 14:30h CONFERENCIA DE CLAUSURA.

Presentación: FRANCISCA SÁNCHEZ JIMÉNEZ. IBIMA-Rare.

Nuevos abordajes diagnósticos y terapéuticos en las distrofias hereditarias de la retina. DRA. CARMEN AYUSO GARCÍA, Jefe de Servicio de Genética. Directora del Instituto Fundación Jiménez Díaz, Madrid. CIBERER

14:30h a 14:40h. COLOQUIO Y PREGUNTAS.

14.40h **Resumen y despedida:** FRANCISCA SÁNCHEZ JIMÉNEZ. IBIMA-Rare.

V JORNADA SOBRE ENFERMEDADES RARAS. 25-Febrero-2019

Salón de Actos del Rectorado. Universidad de Málaga.

14:50h Clausura.

D. MIGUEL ÁNGEL MEDINA TORRES. Coordinador IBIMA-Rare.

DRA. YOLANDA DE DIEGO OTERO. Coordinadora-adjunta IBIMA-Rare.

Entrega del II premio IBIMA-RARE "Trayectoria de Investigación y Atención a las Enfermedades Raras en Andalucía".

Dr. ANTONIO GONZÁLEZ-MENESES LÓPEZ. En reconocimiento a su amplia trayectoria e implicación profesional y personal en enfermedades raras pediátricas. Primer Director del Plan de Atención a Personas con Enfermedades Raras (PAPER) de la Consejería de Salud de la Junta de Andalucía.

ORGANIZA: ÁREA TRANSVERSAL IBIMA-Rare. IBIMA. UMA

COMITÉ ORGANIZADOR: IBIMA-Rare

- MIGUEL ANGEL MEDINA TORRES. Coordinador del Área IBIMA-Rare. Unidad 741 CIBERER. Departamento de Biología Molecular y Bioquímica. Facultad de Ciencias. Universidad de Málaga.
- YOLANDA DE DIEGO OTERO. Coordinadora-adjunta del Área IBIMA-Rare. UGC Salud Mental. Hospital Regional Universitario de Málaga.
- 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.
- JUAN ANTONIO GARCÍA RANEA. IBIMA-Rare. Unidad 741 CIBERER. Departamento de Biología Molecular y Bioquímica. Facultad de Ciencias. Universidad de Málaga.
- ISABEL M. MUÑOZ CASTILLO. IBIMA-Rare. UGC Farmacia. Hospital Regional Universitario de Málaga.
- RAQUEL YAHYAOUI MACÍAS. IBIMA-Rare. UGC Laboratorio. Unidad de Metabolopatías. Hospital Regional Universitario de Málaga.
- ROCÍO CALVO MEDINA. IBIMA-Rare. UGC Pediatría. Hospital Regional Universitario de Málaga.
- ROCÍO ASENSI DÍEZ. IBIMA-Rare. UGC Farmacia. Hospital Regional Universitario de Málaga.
- ROSA BERMÚDEZ DE ALVEAR. IBIMA-Rare. Departamento Radiología y Medicina Física, Oftalmología Y Otorrinolaringología. Universidad de Málaga.
- GINÉS MARTÍNEZ ARQUERO. IBIMA-Rare. UGC Otorrinolaringología. Hospital Regional Universitario de Málaga.
- FRANCISCA SÁNCHEZ JIMÉNEZ. IBIMA-Rare.

PATROCINADORES: Instituto de Investigación Biomédica de Málaga (IBIMA), Departamento de Biología Molecular y Bioquímica, Universidad de Málaga (UMA). CIBERER.

COLABORADORES: Sanofi-Genzyme, Invesbiofarm.