



# Jornada Nacional de Investigadoras en Enfermedades Raras

## 5ª Edición

21 de febrero de 2020 - Salón de Actos CIPF

### 9:30 – 10:00 Inauguración oficial de la Jornada

Dra. Deborah Burks, Directora del CIPF.

Ilmo. Sr. Javier Burgos, Director General de Investigación y Alta Inspección Sanitaria.

Dra. Carmen Espinós, Investigadora en EERR del CIPF, organizadora de la Jornada.

### 10:00 – 11:15 Presentación 1ª Mesa: Investigación Clínica y Genética

10:00 – 10:15 Moderadora: D<sup>a</sup>. Teresa Navarro, Asociación Síndrome X Frágil Comunitat Valenciana.

#### Ponentes:

10:15 – 10:30 Dra. Carmen Agustín, Universitat de València. *El sistema olfativo en un modelo en ratón del síndrome de Rett.*

10:30 – 10:45 Dra. Berta Fusté. Centro Nacional de Análisis Genómico (CNAG-CRG), Barcelona. *Iniciativas del Centro Nacional de Análisis Genómico (CNAG-CRG) en la investigación genómica de enfermedades raras.*

10:45 – 11:15 Discusión

### 11:15 – 12:00 Descanso

### 12:00 – 13:30 Presentación 2ª Mesa: Investigación clínica y genética de las EERR

12:00 – 12:15 Moderadora: D<sup>a</sup>. Cuca Paulo, Asociación Fiebre del Mediterráneo.

#### Ponentes:

12:15 – 12:30 Dra. Inmaculada Pitarch, H. U. i P. La Fe de València. *AME de la investigación a la clínica.*

12:30 – 12:45 Dra. Silvia Castillo, H. U. Clínic de València. *Enfermedades raras respiratorias en niños.*

12:45 – 13:00 Dra. Eva Fages-Caravaca, C. Hospitalario Cartagena, Murcia. *Unidades Multidisciplinares de ELA e Investigación: de la Clínica a la innovación en Biomedicina.*

13:00 – 13:30 Discusión

### 13:30 – 14:00 Clausura

Hble. Sra. Mònica Oltra, Vicepresidenta i Consellera d'Igualtat i Polítiques Inclusives.

Sra. Fide Mirón, Vicepresidenta de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER).



INSCRIPCIONES:

<https://forms.gle/ETLRL9nwuwxtC1n86>

## Patrocinadores



## Colaboradores



Werfen



## Con el apoyo



Programa Prometeo  
Generalitat Valenciana



GENERALITAT  
VALENCIANA



FEDER  
Fondo Europeo de Desarrollo Regional  
Una manera de hacer Europa