

LEMA: El futuro pasa por el desarrollo de Investigación, Atención Sanitaria, Educativa e Inclusión Social.

VI JORNADA EN AVANCES SOBRE ENFERMEDADES RARAS

Sábado 29-Febrero-2020. 9:00h a 15:00h

Salón de Actos del Hospital Materno-Infantil. HRU de Málaga.

Avd. Arroyo de los Ángeles, s/n. Málaga

9:00h-9:20h. Inauguración.

9:20h- 9:50h **CONFERENCIA INAUGURAL.**

Presentación: PROF. DR. MIGUEL ÁNGEL MEDINA TORRES. Coordinador IBIMA-Rare. CIBERER. U741 CIBERER. Departamento de Bioquímica y Biología Molecular. Universidad de Málaga. IBIMA.

Ponencia: **Fundación QUERER: Educación, investigación, difusión y concienciación social relacionadas con niños con necesidades educativas especiales derivadas de sus enfermedades neurológicas raras.** LIC. PILAR GARCÍA DE LA GRANJA. Periodista e impulsora de la Fundación QUERER.

9:50h-10:00h COLOQUIO Y PREGUNTAS.

10:00h a 11:30h. **PRIMERA SESION: DIAGNÓSTICO, PREVENCIÓN E INVESTIGACIÓN EN ENFERMEDADES RARAS.**

Moderadora: DRA. RAQUEL YAHYAOUI MACIAS. IBIMA-Rare. UGC Laboratorio. Unidad de Cribado neonatal. Hospital Regional Universitario de Malaga.

10.00h-10:20h. **Prevención de las Enfermedades Raras. Cardiopatías familiares hereditarias, diagnóstico y tratamiento**
DRA. AINHOA ROBLES MEZCUA. Unidad de Insuficiencia Cardíaca y Cardiopatías Familiares del Hospital Virgen de la Victoria de Málaga. Grupo de investigación IBIMA-rare.

10.20h-10:40h. **Formas en que la bioinformática puede ayudar al diagnóstico y tratamiento de pacientes con enfermedades raras.** DR. PEDRO SEOANE ZONJIC. CIBERER. U741 CIBERER. Departamento de Bioquímica y Biología Molecular. Universidad de Málaga. IBIMA.

10.40h-11:00h. **Diagnóstico e investigación en el síndrome 22q11.2.** DRA. ROSA BERMÚDEZ ALVEAR. Dpto. Personalidad, Evaluación Y Tratamiento Psicológico, Universidad de Málaga. IBIMA-Rare.

11:00h-11:20h **Medicina personalizada de enfermedades raras. Fibrosis pulmonar idiopática.** DR. CARLOS FLORES INFANTE. Universidad de La Laguna. Tenerife.

11:00-11:30h. COLOQUIO Y PREGUNTAS.

ORGANIZA:



HOSPITAL REGIONAL UNIVERSITARIO
DE MÁLAGA
Servicio Andaluz de Salud
CONSEJERÍA DE SALUD



Hospital Universitario
Virgen de la Victoria

VI JORNADA EN AVANCES SOBRE ENFERMEDADES RARAS. 29-Febrero-2020

Salón de Actos del Hospital Materno-Infantil. HRU de Málaga.

Avd. Arroyo de los Ángeles, s/n. Málaga

11.30h a 12:00h Pausa (30'). Café.

12:00h-12:30h SEGUNDA SESION. REALIDAD SOCIAL DE LAS ENFERMEDADES RARAS

Moderadora: DRA. YOLANDA DE DIEGO OTERO. IBIMA-Rare.

12:00h-12:20h **Periodismo comprometido con las EERR.** LIC. ANA BELÉN CASTILLO ALMAGRO. Periodista. Programa Supercapaces. Canal Málaga.

12.20h-12:40h **La visión de la familia de un paciente adulto sin diagnóstico.** LIC. ESTHER OLIVARES CORONADO. Asociación de pacientes D´Genes sin Diagnostico. Málaga.

12:40h-12:50h. COLOQUIO Y PREGUNTAS.

12:50h a 13:50h TERCERA SESION. DESARROLLO DE NUEVOS TRATAMIENTOS PARA ENFERMEDADES RARAS. Moderadora: DR. JUAN ANTONIO GARCÍA RANEA. U741 CIBERER. Departamento de Bioquímica y Biología Molecular. Universidad de Málaga. IBIMA-Rare.

12.50h-13.10h: **Desarrollo de tratamiento para el Síndrome de Wolfram** DRA. GEMA ESTEBAN BUENO. Médico de Familia y coordinadora del grupo de investigación multidisciplinar español sobre el síndrome de Wolfram. UGC Almería Periferia. Distrito sanitario Almería. Hospital La Inmaculada Huerca-Overa. Almería.

13:10h-13:30h: **Ingeniería de tejidos y terapia celular para el tratamiento de EERR.** DRA. LEONOR SANTOS RUIZ. Dept. Biología Celular, Genética y Fisiología. Facultad de Ciencias. CIBER-BBN/IBIMA/BIONAND-UMA. UMA. IBIMA-Rare.

13:30h-13:50h: **Modelos de pez cebra para el estudio funcional y desarrollo de terapias de enfermedades raras.** DR. VICTORIANO MULERO MENDEZ. U768 CIBERER. Departamento de Biología Celular e Histología. Universidad de Murcia. Instituto Murciano de Investigación Biosanitaria (IMIB).

13:50h-14:00h. COLOQUIO Y PREGUNTAS.

14:00h a 14:30h CONFERENCIA DE CLAUSURA

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

Plan Andaluz de atención a personas afectadas por enfermedades raras-PAPER.

DRA. BEATRIZ MUÑOZ CABELLO. Coordinadora del Plan Andaluz de Atención a las Personas Afectadas por Enfermedades Raras-PAPER. DG de Cuidados Sociosanitarios. Consejería de Salud y Familias. Junta de Andalucía.

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

ORGANIZA:



VI JORNADA EN AVANCES SOBRE ENFERMEDADES RARAS. 29-Febrero-2020

Salón de Actos del Hospital Materno-Infantil. HRU de Málaga.

Avd. Arroyo de los Ángeles, s/n. Málaga

14:40-14:45h **Conclusiones y Clausura.**

PROF. DR. MIGUEL ÁNGEL MEDINA TORRES. Coordinador IBIMA-Rare.

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

Entrega del III premio IBIMA-RARE "Trayectoria profesional de Investigación y Atención a las Enfermedades Raras".

DRA. GEMA ESTEBAN BUENO. En reconocimiento a su amplia trayectoria investigadora, y por su implicación profesional y personal en la atención a las enfermedades raras en general y al Síndrome de Wolfram en particular.

ORGANIZA: ÁREA TRANSVERSAL IBIMA-Rare. IBIMA.

Universidad de Málaga. HRU-Málaga. HUVV-Malaga.

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. Subdirector IBIMA. Área IBIMA-Rare. UGC Medicina Interna Hospital Clínico Universitario de Málaga.
- RAQUEL YAHYAOUI MACÍAS. Área IBIMA-Rare. FEA UGC Laboratorio. Hospital Regional Universitario de Málaga.
- ROSA BERMÚDEZ DE ALVEAR. Área IBIMA-Rare. Departamento Personalidad, Evaluación Y Tratamiento Psicológico. Universidad de Malaga.
- JUAN ANTONIO GARCÍA RANEA. U741 CIBERER. Departamento de Bioquímica y Biología Molecular. Universidad de Málaga. IBIMA-Rare.
- ROCÍO ASENSI DIEZ. Área IBIMA-Rare. FEA UGC Farmacia. Hospital Regional Universitario de Málaga.
- ROCIO CALVO MEDINA. Área IBIMA-Rare. FEA UGC Pediatría. Hospital Regional Universitario de Málaga.
- ISABEL MUÑOZ CASTILLO. Área IBIMA-Rare. Directora UGC Farmacia. Hospital Regional Universitario de Málaga.
- GINÉS MARTÍNEZ ARQUERO. Área IBIMA-Rare. UGC Otorrinolaringología. Hospital Regional Universitario de Málaga.
- MARIA ESPINOS BOSH. Área IBIMA-Rare. FEA UGC Pediatría. Hospital Regional Universitario de Málaga.
- FRANCISCA SANCHEZ JIMENEZ. Área IBIMA-Rare.

PATROCINADORES: CIBERER

ALEXION

ciberer isciiii

Centro de Investigación Biomédica en Red
Enfermedades Raras

ALEXION
pharmaceuticals

ORGANIZA:



UNIVERSIDAD
DE MÁLAGA



HOSPITAL REGIONAL UNIVERSITARIO
DE MÁLAGA
Servicio Andaluz de Salud
CONSEJERÍA DE SALUD



Hospital Universitario
Virgen de la Victoria