



Día mundial de las Enfermedades Raras 2020 Simposio sobre Investigación en Enfermedades Raras en la UCV

Centro de Investigación Traslacional San Alberto Magno (CITSAM)
de la Universidad Católica de Valencia (UCV)

Día de realización: **jueves, 27 de febrero de 2020.**

Lugar: Salón de actos de la sede de **Santa Úrsula.**

Este simposio se desarrolla con motivo del [DÍA MUNDIAL DE LAS ENFERMEDADES RARAS](#) que se celebra anualmente el último día de febrero. Investigadores de la UCV que llevan a cabo proyectos de investigación en el campo de las enfermedades raras expondrán, en presentaciones breves, la actividad que desarrollan y sus perspectivas futuras.

El simposio incluye una sesión plenaria a cargo del Dr. Javier Torres Torronteras del Vall d'Hebron - Institut de Recerca, la participación de D. Juan Carlos González Coll como delegado de FEDER Comunidad Valenciana (Federación Española de Enfermedades Raras) y una mesa redonda en torno al futuro de la investigación en este campo.

La jornada también contará con la presencia de autoridades de la Conselleria de Sanitat Universal i Salut Pública de la Generalitat Valenciana, como el Director General de Investigación y Alta Inspección Sanitaria, Dr. Javier Santos Burgos Muñoz.

Programa

Presentación

De 08:45 h a 09:00 h:

- Acreditaciones

De 09:00 h a 09:15 h:

- Apertura institucional del Simposio

Ponencias

De 09:15 h a 09:30 h:

- **Calidad de vida en enfermedades raras.** Dra. Elena Castellano Rioja, Grupo de Investigación en Investigación y Cuidados de la Piel

De 09:30 h a 09:45 h:

- **Zoonosis infrecuentes.** Dr. Antonio Guerrero Espejo, Grupo de Investigación en Enfermedades Infecciosas (GIEI)

De 09:45 h a 10:00 h:

- **Nuevas perspectivas terapéuticas en el tratamiento de ELA.** Dr. José Enrique de la Rubia Ortí, Grupo de investigación en El Estrés y la Enfermedad



De 10:00 h a 10:15 h:

- **Primer modelo de la encefalomiелitis miálgica severa.** Dra. Elisa Josefa Oltra García. Grupo de Investigación en Expresión génica e inmunidad

De 10:15 h a 10:30 h:

- **Bases Moleculares del Síndrome de Mohr-Tranebjaerg.** Dr. Rafael Alis Pozo, Grupo de Investigación en Medicina Molecular y Mitocondrial

De 10:30 h a 11:00 h:

- *Coffee break.*

De 11:00 h a 11:15 h:

- **La necesidad de la intervención psicológica en pacientes con enfermedades raras.** Dra. María José Jorques Infante, Grupo de Investigación Meb Lab

De 11:15 h a 11:30 h:

- **Aproximaciones terapéuticas mediante transferencia mitocondrial.** Dr José Rafael Blesa Blesa, Grupo de Investigación en Medicina Molecular y Mitocondrial

De 11:30 h a 11:45 h:

- **Estudio de la influencia nutricional en la clínica y en las comorbilidades de los pacientes afectados por la enfermedad genética síndrome de Phelan-McDermid.** Dra. Francisca Sempere Ferre, Grupo de Investigación en Enfermedades Clínicas e Influencia de la Nutrición en la Calidad de la Vida y Salud

De 11:45 h a 12:00 h:

- **Vesículas extracelulares de la retina: función y cargo en un modelo de retinosis pigmentaria.** Dr. Javier Sancho Pelluz, Grupo de Investigación en Neurobiología y Neurofisiología

De 12:00 h a 12:30 h:

- **Oportunidades para la investigación en enfermedades raras. El papel de FEDER y de las asociaciones de pacientes.** D. Juan Carlos González Coll, Delegado de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) en la Comunidad Valenciana

De 12:30 h a 13:15 h:

- **La terapia génica como alternativa para las enfermedades minoritarias. Estudios preclínicos para el tratamiento del MNGIE.** Dr. Javier Torres Torronteras, Grupo de Investigación en Patología Neuromuscular y Mitocondrial del Vall d'Hebron – Institut de Recerca (VHIR), Barcelona

Mesa redonda

De 13:15 h a 13:45 h:

- **Futuro próximo en la investigación de enfermedades raras**

Moderador

- **José Rafael Blesa Blesa**, Grupo de Investigación en Medicina Molecular y Mitocondrial – Universidad Católica de Valencia

Participantes

- **Javier Santos Burgos Muñoz**, Director General de Investigación y Alta Inspección Sanitaria de la Comunidad Valenciana – Conselleria de Sanitat Universal i Salut Pública, Generalitat Valenciana



- **Juan Carlos González Coll**, Delegado de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) en la Comunidad Valenciana
- **José María Millán Salvador**, Grupo de Investigación Traslacional en Enfermedades Neurosensoriales – IIS La Fe, CIBER Enfermedades Raras
- **Javier Torres Torronteras**, Grupo de Investigación en Patología Neuromuscular y Mitocondrial del Vall d'Hebron – Institut de Recerca (VHIR), Barcelona

Clausura

De 13:45 h a 14:00 h:

- Clausura institucional del Simposio a cargo de Dr. Javier Santos Burgos Muñoz, Director General d'Investigació i Alta Inspecció Sanitària de la Comunitat Valenciana – Conselleria de Sanitat Universal i Salut Pública, Generalitat Valenciana