



Jornadas digitales-WEBINAR 2021

Jornada del Día Mundial de las Enfermedades Raras 2021

Martes, 16 de marzo

16:30 a 19:00h 🕒 peninsular

Salón de Actos IIS INCLIVA

Alianza de Investigación Traslacional de Enfermedades Raras de la Comunidad Valenciana



Puede inscribirse a la jornada 📍
<https://iisi.typeform.com/to/fPCDpOht>

Jornada del Día Mundial de las Enfermedades Raras 2021

WEBINAR INCLIVA 2021

Martes, 16 de marzo

16:30-16:40h. INAUGURACIÓN. Dr. Andrés Cervantes, *Director general del IIS INCLIVA* y Dña. Almudena Amaya Rubio, *Representante de la Federación Española de Enfermedades Raras-FEDER*.

16:40h-17:10h Mesa I FEDER: *La visión de los pacientes y familiares*

Modera: Dña. Almudena Amaya Rubio, *Representante de FEDER*.

- *Aprendiendo a convivir con DCP.* Dña. Marta Hernández Marcos, *Familiar de dos menores afectadas por Discinesia Ciliar Primaria (DCP)*.
- *El papel que desarrollan las entidades de pacientes en la Investigación.* Dña. Fidela Mirón Torrente, *Presidenta de la Asociación Española de Porfiria*.

17:10-18:00h Mesa II *Investigación Traslacional en la Alianza*

Modera: Dr. Federico Pallardó Calatayud, *CIBERER-INCLIVA-UV*.

- *Avances en la Atrofia Muscular Espinal: Cribado Neonatal y Búsqueda de Biomarcadores.* Dra. Gema García García, *IIS La Fe*.
- *Investigando la neurodegeneración asociada a PLA2G6 (PLAN) con células madre.* Dra. Candela Machuca-Arellano, *CIPF*.
- *Patología Tumoral Hipofisiaria: Aportación del Estudio de la Expresión Génica de Las Hormonas Adenohipofisarias y de sus Factores de Transcripción a la Tipificación de los Subtipos.* Dr. Antonio Picó Alfonso, *ISABIAL*.
- *Impacto de la Demora Diagnóstica en las Enfermedades Raras.* Dña. Lucía Páramo Rodríguez, *FISABIO*.
- *Tres epilepsias raras de causa genética.* Dres. Santiago Ramón Maiques, Alicia Forcada-Nadal, Rosa Viana Ballester, *IBV-CSIC-CIBERER*.

18:00-18:45h Mesa III *Investigación y tratamiento de ER en tiempos de pandemia*

Modera: Dra. Rosario Sánchez, *Unidad de enfermedades de baja prevalencia. Servicio Medicina Interna. Hospital General de Alicante. ISABIAL*

- *Asistencia a los errores innatos del metabolismo como EERR en la pandemia.* Dr. Isidro Vitoria Miñana, *Jefe del CSUR de enfermedades metabólicas*.
- *Nuevas Terapias en Ataxia de Friedreich.* Dra. Pilar González-Cabo, *CIBERER-INCLIVA-UV*.
- *Desarrollo de fármacos de tipo oligonucleotídico para distrofia miotónica* Dr. Rubén Artero, *Universitat de València-INCLIVA*.

18:45-19:00h. DEBATE y CLAUSURA. Dr. Javier Burgos Muñoz. *Dirección General de Investigación y Alta Inspección Sanitaria. Conselleria de Sanidad Universal y Salud Pública*



Organiza: