

Jornada día 28 de febrero 2017

## “Últimos Avances en Enfermedades Raras”

Plataforma "Enfermedades Raras" del IIS Aragón, CIBERER-ISCIII. Zaragoza

Sala de Grados Facultad de Medicina

### PROGRAMA

- 17:00 **Presentación**  
Dr. Ángel Lanas. Director de Investigación del ISS Aragón
- GRUPOS DE INVESTIGACIÓN EN ENFERMEDADES RARAS**
- 17:10 **Grupo de estudio de enfermedad de Gaucher y otras enfermedades Lisosomales**  
Coordinadora: Dra. Pilar Giraldo. CIBERER. GIIS Aragón 012
- Avances en la investigación en Enfermedad por déficit de Lipasa Ácida Lisosomal  
D. Jorge Cebolla. Investigador CIBERER. CIIS Aragón 012
- Avances en la investigación en Enfermedad de Niemann-Pick C  
Dña. Laura López de Frutos. Investigador FEETEG. GIIS Aragón 012
- 17:40 *Discusión*
- 17:45 **Grupo de estudio en Biogénesis y Patología Mitocondrial**  
Coordinador: Profesor Julio Montoya Villaroya. CIBERER. Universidad de Zaragoza
- Caracterización genético-molecular de una mutación en el gen TSFM causante de una enfermedad mitocondrial: rescate del fenotipo  
Dra. Pilar Bayona. Contratada Doctor Universidad de Zaragoza. GIIS Aragón 050
- Expansión de los fenotipos clínicos de las mutaciones en mt-ATP6  
Dra. Ester López Gallardo. CIBERER. GIIS Aragón 050
- 18.15 *Discusión*
- 18:20 **Grupo de estudio en Genética Clínica y Genómica Funcional**  
Coordinador: Prof Juan Pié Juste. CIBERER-GCV02. GIIS Aragón.
- Nuevas propuestas y reflexiones sobre el Síndrome Cornelia de Lange  
Prof. Juan Pié. Universidad de Zaragoza.
- Estado actual de la investigación en la Deficiencia de HMG-CoA liasa mitocondrial humana  
Prof. Beatriz Puisac. Universidad de Zaragoza.
- La importancia de los centros de referencia para los pacientes con enfermedades raras  
Prof. Feliciano J. Ramos. Universidad de Zaragoza.
- 18:50 *Discusión*
- ASOCIACIONES APOYO A PACIENTES**  
Coordinador: Francisco Gil Sorolla. Coordinador de Aragón de FEDER
- 18:55 **Papel de las Asociaciones en el apoyo a pacientes con enfermedades raras**  
José Carlos Galán Toledo. Psicólogo. Director de centros de ATADES
- 19:15 **Necesidades y apoyo a pacientes con enfermedades raras**  
Teresa Pérez Valero. Presidenta de la asociación de pacientes ASPHER Aragón
- 19:30 *Discusión*

Día Mundial de las Enfermedades Raras



Fundación Española para el Estudio y Terapéutica de la Enfermedad de Gaucher y otras Lisosomales



atades

