

**Alianza en Investigación Traslacional
en Enfermedades Raras
de la Comunidad Valenciana**

III Jornada Nacional INVESTIGADORAS EN ENFERMEDADES RARAS

**2 DE MARZO DE 2018
SALÓN DE ACTOS CIPF**

10:00 a 14:30 hrs

www.cipf.es

Alianza en Investigación Traslacional en Enfermedades Raras de la Comunidad Valenciana

III JORNADA NACIONAL DE INVESTIGADORAS EN ENFERMEDADES RARAS
2 de marzo de 2018 - Salón de Actos CIPF

10:00-10:30 Inauguración oficial de la Jornada

Deborah Burks Directora del Centro de Investigación Príncipe Felipe
Carmen Espinós Investigadora Jefa de Genética y Genómica del Centro de Investigación Príncipe Felipe.

10:25-10:30 Presentación 1ª Mesa: Terapias y tratamiento para las EERR

10:30-10:45 Modera: **María Torralba**, Indacea, Valencia. Mecenazgo para la investigación.

10:45-11:00 **Pilar González-Cabo**, Universitat de València, INCLIVA y CIBERER, Valencia.

Nuevas aproximaciones terapéuticas para la ataxia de Friedreich.

11:00-11:15 **Mª Adelaida García-Gimeno**, Universitat Politècnica de València, Valencia.

Enfermedad de Lafora: un complejo puzzle a descifrar.

11:15-11:30 **Dunja Lukovic**, CIPF, Valencia. Células madre en investigación de distrofias de retina.

11:30-11:45 **Aurora Pujol**, ICREA, IDIBELL y CIBERER, Bellvitge, Barcelona.

Diagnóstico y tratamiento en leucodistrofias gracias a las técnicas genómicas.

11:45 -12:00 Discusión

12:00 - 12:30 Descanso

12:30 - 12:35 Presentación 2ª Mesa: Investigación clínica de EERR

12:35-12:50 Modera: **Silvia Cholbi**, Asociación de Enfermos de Síndrome de microdeleción 5q14.3 (MEF2C), Castellón. La labor de las asociaciones de enfermos de raras.

12:50-13:05 **Carmen Ayuso**, Fundación Jiménez Díaz y CIBERER, Madrid.

Investigación cooperativa y traslacional en EERR. El ejemplo de las retinopatías.

13:05-13:20 **Teresa Jaijo**, CIBERER y Hospital U. i P. La Fe, Valencia.

Diagnóstico genético y terapias en el síndrome de Usher.

13:20-13:35 **Marina Berenguer**, Universitat de València, H. U. i P. La Fe y CIBEREHD, Valencia.

Diagnóstico clínico y tratamiento de la enfermedad de Wilson.

13:50-14:05 **Encarna Guillén**, Hospital Clínico U. Virgen de la Arrixaca, IMIB-Arrixaca y CIBERER, Murcia. Investigación traslacional y abordaje integral de las displasias ectodérmicas.

14:05-14:20 Discusión

14:20-14:30 Clausura

Hble. **Sra. Carmen Montón** Consellera de Sanitat Universal i Salut Pública.

Alianza en Investigación Traslacional en Enfermedades Raras de la Comunidad Valenciana

III JORNADA NACIONAL DE INVESTIGADORAS EN ENFERMEDADES RARAS
2 de marzo de 2018 - Salón de Actos CIPF

Patrocinadores

FUNDACIÓ
PER AMOR A L'ART
CENTRO DE COORDINACIÓN DEL EQUIPO WILSON


imegen

 Agilent Technologies

Colaboradores

INDACEA 
Financia la investigación médica

 Scharlab
THE LAB SOURCING GROUP

 biotest
DIAGNÓSTICOS, S.L.

 fisher scientific
by Thermo Fisher Scientific

 FABIAN DESIGN

 Werfen

 SARSTEDT

 Roche

Con el apoyo

 MINISTERIO
DE ECONOMÍA, INDUSTRIA
Y COMPETITIVIDAD

 Instituto
de Salud
Carlos III

 ciberer
Centro de Investigación Biomédica en Red
Enfermedades Raras

 feder
entidad de
utilidad pública
FEDERACIÓN ESPAÑOLA DE ENFERMEDADES RARAS