

# 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](http://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 **M<sup>a</sup> 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