

JORNADA IS DEL DÍA MUNDIAL DE LAS ENFERMEDADES RARAS

2 DE MARZO DE 2023

10.30 a 13.30 h.
Salón de actos Hospital
General Universitario
Dr. Balmis. Alicante

ISABIAL
INSTITUTO
DE INVESTIGACIÓN
SANITARIA Y BIOMÉDICA
DE ALICANTE



INSCRIPCIÓN

<https://isabial.com/indag/survey/?s=1P0YFENR4KZ7L7L>



Programa de la Jornada del Día Mundial de las Enfermedades Raras del Instituto de Investigación Sanitaria y Biomédica de Alicante (ISABIAL), la Alianza en Investigación Traslacional de Enfermedades Raras de la Comunidad Valenciana (AITER) y la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER)

Alicante, 2 de Marzo de 2023. Salón de Actos Hospital General Universitario Dr. Balmis de Alicante

10:15-10:30 horas. Acreditaciones

10:30-10:35 horas. Inauguración institucional

- **Dña. Cristina Alenda.** Subdirectora Científica de ISABIAL.
- **D. Miguel Ángel García.** Gerente del Departamento de Salud de Alicante – Hospital General, Presidente de la Junta de Gobierno y Vicepresidente del Patronato de la Fundación para la Gestión de ISABIAL.

10:35-11:30 horas. Mesa de investigación e innovación

Moderadora: Dra. Clara Cavero. Unidad Mixta de Investigación en Enfermedades Raras, Fundación para el Fomento de la Investigación Sanitaria y Biomédica de la Comunitat Valenciana - Universitat de València (FISABIO-UVEG).

- **Dr. Antonio Picó.** Grupo 20 de ISABIAL sobre investigación en Neuroendocrinología. Departamento Medicina Clínica, Facultad de Medicina, Universidad Miguel Hernández. Servicio de Endocrinología y Nutrición, Hospital General Universitario Dr. Balmis.
“Corticotropinomas silentes: un subtipo de tumor hipofisario de comportamiento agresivo”.
- **Dra. Regina Rodrigo.** Centro de Investigación Príncipe Felipe (CIPF) de Valencia. Unidad 755 CIBER de Enfermedades Raras (CIBERER).
“Neuroprotección, nutracéuticos y distrofias hereditarias de la retina”.
- **Dr. Máximo Ibo Galindo.** Universitat Politècnica de València (UPV). Unidad Mixta CIPF-UPV Mecanismos de Enfermedad y Nanomedicina.
“Modelos en *Drosophila* para el estudio de encefalopatías epilépticas raras”.

11:30-12:00 horas. Descanso en zona póster y exposición fotográfica «Enfermedades raras: Investigación de vanguardia» elaborada por investigadores e investigadoras de del Centro de Investigación Biomédica en Red (CIBERER)

12:00-12:30 horas. Comunicaciones orales jóvenes investigadores/as

Moderan:





Dra. Carmen Espinós. Centro de Investigación Príncipe Felipe (CIPF) de Valencia. Unidad 763 CIBER de Enfermedades Raras (CIBERER).

Dr. José M. Millán. Instituto de Investigación Sanitaria La Fe (IIS La Fe) de Valencia. Unidad 755 CIBER de Enfermedades Raras (CIBERER).

- Dña. Paula Fernández, Dña. Rocío Muñoz y Dña. Irene Campos. Grupo de Investigación en Terapia Ocupacional – InTeO de la UMH.
"El procesamiento sensorial y el impacto de sus dificultades en las ocupaciones durante la infancia"
- Dra. Elena García Payá. Adjunta del laboratorio de genética del Hospital Dr. Balmis e investigadora colaboradora del grupo de investigación en Enfermedades Raras de ISABIAL.
"Rendimiento diagnóstico de los arrays de alta densidad"
- Dña. Natalia Martínez Gil. Grupo de investigación en Neurobiología del Sistema Visual y Terapia de Enfermedades de Neurodegenerativas de la UA.
"Investigación y terapia de distrofias hereditarias de la retina"
- Dña. Claudia Pérez García. PhD student. Instituto de Neurociencias CSIC-UMH.
"Efecto de las células mesenquimales de médula ósea (hBMSCs) en la adrenoleucodistrofia (X-ALD)"
- D. José Navarro. Coordinador del Laboratorio de Simulación e Innovación de Alicante (SimIA-ISABIAL).
"Entrenamiento de equipos multidisciplinares basado en simulación"
- D. Javier Esclapés. Coordinador BIOFAB UA-ISABIAL.
BIOFAB_Asociación Artefactos "Diseño y fabricación social. Productos de apoyo para la mejora de la calidad de vida con diversidad funcional"

12:30-13:25 horas. Mesa de pacientes. Clínica, diagnóstico y tratamiento

Modera: Dr. Óscar Zurriaga. Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunitat Valenciana (SIER-CV). Dirección General de Salud Pública y Adicciones. Conselleria de Sanitat Universal i Salut Pública.

- **D. Mauro Rosati García-Morato.** Miembro de la Junta Directiva de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER).
"Red de centros y Servicios Especializados en Enfermedades Raras".
- **Dra. Susana Navarro.** CIEMAT/CIBERER/IIS-FJD
"Terapias génicas para el tratamiento de anemias raras"
- **Dra. Rosario Sánchez Martínez.** Grupo 37 de ISABIAL de investigación en Enfermedades Raras. Departamento Medicina Clínica, Facultad de Medicina, Universidad Miguel Hernández. Servicio de Medicina Interna, Hospital Dr. Balmis.
"Enfermedad de Fabry en la mujer".

13:25-13:30 horas. Clausura

- **Dra. Rosario Sánchez Martínez.** Coordinadora del Grupo 37 de ISABIAL de investigación en Enfermedades Raras.
- **Dña. Fide Mirón.** Vicepresidenta de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER).
- **Dña. Concha Andrés.** Secretaria Autonómica de Eficiencia y Tecnología Sanitaria. Conselleria de Sanitat Universal i Salut Pública.