



Jornada del Día
Internacional de las

ENFERMEDADES RARAS 2024

El evento será retransmitido por streaming a través del Canal Generalitat

26 de febrero

De 9:45h a 13:15h

Inscripciones aquí:

<https://www.sp.san.gva.es/inscripciones>



Salón de actos

Av. Catalunya, 21
46020 Valencia, España

Organizado por la **Fundación Fisabio** y
la **Dirección General de Salud Pública**

Con la participación y respaldo científico de





PROGRAMA

Jornada del Día Internacional de las **ENFERMEDADES RARAS 2024**



09.45-10.00 INAUGURACIÓN

Ilma. Sra. Mariola Penadés. Directora general de Investigación e Innovación. Conselleria de Sanidad

Dña. Almudena Amaya. Miembro de la Junta Directiva de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER)

10.00-11.00: MESA INVESTIGACIÓN/INNOVACIÓN/VIGILANCIA

Modera: **Dra. Inmaculada Clemente.** Dirección General de Investigación e Innovación. Conselleria de Sanidad

Dr. Sebastián Sánchez-Castillo. Universitat de València

Investigación sobre redes sociales digitales y comunidades virtuales de pacientes con enfermedades raras.

Patricia Martínez y Paula Pastor. Fundación para el Fomento de Investigación Sanitaria y Biomédica de la Comunitat Valenciana (FISABIO)

El valor de la ciencia ciudadana para resolver retos sociales.

Dra. Rocío Zurriaga. Dirección General de Salud Pública

El Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunitat Valenciana (SIER-CV).

11.00-11:30 PAUSA CAFÉ

11:30-12:00 COMUNICACIONES ORALES JÓVENES INVESTIGADORES/AS

Modera: **Dr. Carlos Romá.** Universitat de València. Unidad U733 del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER)

Tamara Lapeña. Universitat de València. Unidad U733 del CIBERER

Fisiopatología de la ataxia de Friedreich: un viaje desde los miRNA hasta la disfunción cardiaca.

Dra. Herminia Argente. Hospital Arnau de Vilanova

Neuropatía asociada a TRMT5: definición de una nueva enfermedad mitocondrial.

Lidón Carretero. Instituto de Investigación Sanitaria La Fe (IIS La Fe)

Abordaje multidisciplinar en el diagnóstico de discinesia ciliar primaria.

Laia Barrachina. Fundación Fisabio

Proyecto ConcePTION: Creando un entorno seguro en el embarazo para la prevención de anomalías congénitas.

12:00-13:00 MESA PACIENTES/CLÍNICA/DIAGNÓSTICO/TRATAMIENTO

Modera: **Dr. José M. Millán.** IIS La Fe. Unidad U755 del CIBERER

Abrahán Guirao. Asociación Conquistando Escalones

Las asociaciones de pacientes en el proceso de encontrar un tratamiento

Dra. Carmen Aguado. CIBERER Biobank

CIBERER Biobank, plataforma transversal para la investigación biomédica en Enfermedades Raras.

Sara Calzado. Clínica de Psicología de la Universitat de València. Fundació Lluís Alcanyís

Tú, tu EERR y tu familia: intervenciones desde la psicología.

13:00-13:15 CLAUSURA INSTITUCIONAL

Ilma. Sra. Ruth Usó. Directora general de Salud Pública. Conselleria de Sanidad

Dña. Mónica Pont. Directora gerente de la Fundación Fisabio

Con la participación y respaldo científico de