

# 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=1P0YFENR4KZ7J7L>



**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.