

# VII Jornada Nacional de Investigadoras en Enfermedades Raras

Centro de Investigación  
Príncipe Felipe

VIERNES, 17 DE FEBRERO DE 2023  
SALÓN DE ACTOS JERÓNIMO FORTEZA

## 09:30 – 09:45 h BIENVENIDA

Deborah J. Burks, *Directora del CIPF*.  
Carmen Espinós, *Investigadora del CIPF*.

## 09:45 – 10:00 h INAUGURACIÓN

Ilma. Sra. Concha Andrés Sanchis  
*Secretaria Autonómica de Eficiencia y Tecnología Sanitaria.*  
*Conselleria de Sanitat Universal i Salut Pública.*

## 10:00 – 11:30 h MESA INVESTIGACIÓN BÁSICA

10:00 – 10:15, MODERA: Belén Hueso, *Presidenta de la Asociación Valenciana de Ataxias.*

### Las ataxias hereditarias en la Comunitat Valenciana.

10:15 – 10:30, Gema García, *Investigadora del Grupo de Biomedicina Molecular, Celular y Genómica, CIBERER U755, Instituto de Investigación Sanitaria La Fe, Valencia.*

**Del cribado neonatal a la búsqueda de biomarcadores: puntos clave para mejorar el pronóstico de los pacientes con atrofia muscular espinal.**

10:30 – 10:45, Sheyla Velasco, *Investigadora de la Unidad de Fisiopatología y Terapias de Enfermedades de la Visión, Centro de Investigación Príncipe Felipe (CIPF), Valencia.*

### Resolución de la inflamación en las distrofias hereditarias de la retina.

10:45 – 11:00, Onintza Sagredo, *Profesora titular del Departamento de Bioquímica y Biología Molecular, Facultad de Medicina, Universidad Complutense, Madrid.*

### Cannabis en el tratamiento de la epilepsia.

11:00 – 11:30, Discusión.

11:30 h – 12:00, Coffee-break.

## 12:00 – 13:30 h MESA INVESTIGACIÓN CLÍNICA

12:00 – 12:15, MODERA: Mireya Carratalá, *Secretaria de la Asociación de Síndrome Hemolítico Urémico Atípico.*

### Las asociaciones de pacientes, el punto de encuentro entre los investigadores y los enfermos.

12:15 – 12:30, Lydia Díez, *Médica Especialista en Medicina Interna, Unidad de Enfermedades Minoritarias, Hospital de Manises, Manises.*  
**Investigación clínica y enfermedades minoritarias, todo un reto.**

12:30 – 12:45, Alejandra Darling, *Médica Especialista en Neuropediatría, Unidad de Metabólicas, CSUR de Ataxias, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona.*

### Enfermedades neurodegenerativas en la edad pediátrica.

12:45 – 13:00, Gema Esteban, *Médica Especialista en Medicina Familiar y Comunitaria, Coordinadora Equipo Multidisciplinar Español Síndrome de Wolfram, Almería.*

**“Investigadores + familias = investigación = futuro”: el síndrome de Wolfram como modelo.**

13:00 – 13:30, Discusión.

CON EL APOYO



entidad de  
utilidad pública  
**feder**  
FEDERACIÓN ESPAÑOLA DE ENFERMEDADES RARAS

**ciber** | ER