

CIPF VALENCIA BIOMEDICAL RESEARCH FOUNDATION

VIII EDICIÓN

JORNADA NACIONAL DE INVESTIGADORAS EN ENFERMEDADES RARAS

LUNES, 12 DE FEBRERO DE 2024
SALÓN DE ACTOS JERÓNIMO FORTEZA



VALENCIA BIOMEDICAL
RESEARCH FOUNDATION
CENTRO DE INVESTIGACIÓN FRANCISCO PELLI



GENERALITAT
VALENCIANA
Conselleria de Sanitat



UNIÓN EUROPEA
Fondo Europeo de
Desarrollo Regional



11 Febrero
"Día Internacional de la Mujer
y la niña en la ciencia"

AITER
Ayuda al Tratamiento y Diagnóstico
de Enfermedades Raras de la C.V.



09:30 h – 09:45 h BIENVENIDA

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

CON EL APOYO



09:45 h – 10:00 h INAUGURACIÓN

Hble. Sr. D. Marciano Gómez Gómez
Conseller de Sanidad de la Generalitat Valenciana

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

10:00 – 10:15, MODERA: Bàrbara Congost, *Presidenta de ASEMI (Asociación de Enfermedades Minoritarias de la Comunitat Valenciana)*

La discapacidad: de la obligación a la devoción

10:15 – 10:30, Andrea del Valle Carranza, *Investigadora del Grupo de Biomedicina Molecular, Celular y Genómica, Instituto de Investigación Sanitaria La Fe, Valencia*

SIRT4, una sirtuina mitocondrial capaz de regular la agregación de proteínas en enfermedades neurodegenerativas

10:30 – 10:45, María Miranda-Sanz, *Departamento de Ciencias Biomédicas, Facultad de Ciencias de la Salud, Universidad CEU Cardenal Herrera, Valencia*

Posible papel de las hormonas gonadales esteroideas en el tratamiento de la retinosis pigmentaria.

10:45 – 11:00, Susana Navarro, *Centro de Investigaciones Energéticas, Medioambientales y Tecnológicas (CIEMAT), CIBER de Enfermedades Raras (CIBERER), Instituto de Investigación Fundación Jimenez Diaz (IIS-FJD), Madrid*

Terapia Génica para el tratamiento de anemias raras

11:00 – 11:30, Discusión.

11:30 h – 12:00 h Pausa café

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

12:00 – 12:15, MODERA: Giovanna Tejada Cuadros y María José Rangel, *AEPEF (Asociación Española de Paraparesia Espástica Familiar)*

AEPEF y la búsqueda de soluciones: Investigación Clínica en la Paraparesia Espástica Familiar

12:15 – 12:30, Edna Ripollés, *Valencia Biomedical Research Foundation – Centro de Investigación Príncipe Felipe (CIPF), Valencia*

Biomarcadores para la enfermedad de Wilson

12:30 – 12:45, Herminia Argente-Escrig, *Hospital Arnau de Vilanova, Valencia*

Enfermedades raras en edad pediátrica: importancia de un enfoque colaborativo y transversal

12:45 – 13:00, Judit García-Villoria, *Centre de Diagnòstic Biomèdic (CDB), Hospital Clínic, CIBER de Enfermedades Raras (CIBERER), Barcelona*

Cambio de paradigma diagnóstico en las enfermedades metabólicas hereditarias

13:00 – 13:30, Discusión.

13:30 h. CLAUSURA

Ilma. Sra. Mariola Penadés Fons
Directora general de Investigación e Innovación de la Conselleria de Sanidad de la Generalitat Valenciana