

27 Febrero 2026

9:00 a 14:00h.

X Jornada de la Alianza en Investigación translacional en **Enfermedades Raras** de la Comunitat Valenciana

CIPF Centro de Investigación
Príncipe Felipe

10^a
EDICIÓN
DE LA
JORNADA



27 de febrero de 2026 · CIPF, Valencia

09:00 – 09:20 h.

INAUGURACIÓN

Dra. Carmen Espinós

Presidenta del Comité Científico de AITER

Dra. Deborah J Burks

Directora del Centro de Investigación Príncipe Felipe

Dr. Juan Fuste

Coordinador Institucional CSIC

Ilma. Sra. Mariola Penadés Fons

Directora General de Investigación e Innovación, Conselleria de Sanitat

Vídeo GVA (EERR en la CV)

09:20 – 10:00 h.

INVESTIGACIÓN E INNOVACIÓN EN EERR

Moderadora: **Dra. Carmen Espinós**, Universitat de València-INCLIVA, CIBERER.

Alteraciones neuroendocrinas en un modelo murino de síndrome de Rett. Dra. Carmen Agustín Pavón. Universitat de València.

Terapia celular autóloga para el tratamiento de la retinosis pigmentaria. Dr. Slaven Erceg. Terapias con células madre en enfermedades neurodegenerativas, Centro de Investigación Príncipe Felipe.

Charcot-Marie-Tooth: la neuropatía hereditaria más común entre las raras. Dr. Josema Torres. Universitat de València-INCLIVA.

10:00 – 10:40 h.

CLÍNICA DE LAS EERR

Moderadora: **Dra. Rosario Sánchez Martínez**, Hospital General Universitario Dr. Balmis, ISABIAL.

Atención integral e interdisciplinar del paciente con fisura labiopalatina: odontología, cirugía, logopedia y psicología. Dra. Vanessa Paredes. Universitat de València, Fundació Lluís Alcanyís.

Predictores de riesgo cardiovascular y mortalidad en esclerosis sistémica. Dr. Carlos Valera Ribera. Hospital Universitario Doctor Peset-Fundació per al Foment de la Investigació Sanitària i Biomèdica de la Comunitat Valenciana (Fisabio).

El antes y el después de una Enfermedad Rara, a propósito del AME. Dra. Inmaculada Pitarch. Hospital Universitari i Politècnic La Fe, CIBERER.

10:40 – 11:40 h.

ELEVATOR PITCHES

Moderador: **Dr. Carlos Romá Mateo**, Universitat de València-INCLIVA, CIBERER.

11:40 – 12:00 h.

PAUSA CAFÉ

12:00 – 12:55 h.

TERAPIAS ACTUALES PARA EERR

Moderador: **Dr. Pascual Sanz**, Instituto de Biomedicina de Valencia-CSIC, CIBERER.

Terapias avanzadas para las enfermedades del ciclo de la urea. Dr. Vicente Rubio. Instituto de Biomedicina de Valencia-CSIC, CIBERER.

Estrategias terapéuticas en patologías oculares raras. Dra. María Miranda, Universidad CEU Cardenal Herrera.

Uso de Nanopartículas en Terapias para Enfermedades Raras. Dr. Vicente Candela. Universitat Politècnica de València, CIBER-BBN.

De la ciencia al tratamiento en distrofia miotónica. Dr. Rubén Artero. Universitat de València-INCLIVA. CIBERER.

12:55 – 13:50 h.

PONIENDO VOZ A LAS EERR

Moderadora: **Dra. Regina Rodrigo**, Centro de Investigación Príncipe Felipe, CIBERER.

Representante Feder.

Ensayo clínico para la epilepsia refractaria en Esclerosis Tuberosa. Dña. Yolanda Palomo, Presidenta de la Asociación Española de Esclerosis Tuberosa.

Medicamentos huérfanos. Dra. Mariló Edo Solsona, Hospital Universitari i Politècnic La Fe.

Hablando de la Especialidad de Genética. Dra. Elena Aller, Hospital Universitari i Politècnic La Fe, CIBERER.

13:50 – 14:00 h.

CLAUSURA INSTITUCIONAL

Dra. Rosario Sánchez Martínez

Hospital General Universitario Dr. Balmis, ISABIAL

Dra. Deborah J Burks

Directora del Centro de Investigación Príncipe Felipe

Ilma. Sra. Mariola Penadés Fons

Directora General de Investigación e Innovación, Conselleria de Sanitat

ELEVATOR PITCHES

¡Vota tu
presentación
favorita!



X Jornada de la Alianza en Investigación traslacional
en Enfermedades Raras de la Comunitat Valenciana

27 Febrero 2026 · CIPF, Valencia

- 1. Biobancos, donde la ciencia guarda esperanza.** Carmen Aguado.
Centro de Investigación Biomédica en Red, CIBERER Biobank carmen.aguado@ciberer.es
- 2. Calidad de vida y bienestar emocional en pacientes con enfermedades visuales raras.**
Isabel Campillo Nuevo, Centro de Investigación Príncipe Felipe, CIPF icampillo@cipf.es
- 3. Deficiencia de la síntesis de ornitina y prolina (déficit de P5CS).**
Sara Pla Fanjul. Instituto de Biomedicina de Valencia- Centro Superior de Investigaciones Científicas, IBV-CSIC y CIBERER spla@ibv.csic.es
- 4. Cohesinas y el Síndrome de Cornelia de Lange.** Isabel Reillo. Instituto de Biomedicina de Valencia- Centro Superior de Investigaciones Científicas, IBV-CSIC ireillo@ibv.csic.es
- 5. Mis genes, mi tiempo. Como la Genética modifica la progresión de una enfermedad rara.**
Andrea Carranza. Instituto de Investigación Sanitaria la Fe, IIS La Fe
andrea_carranza@iislafe.es
- 6. Pequeñas moléculas, grandes futuros: los miRNAs para el diagnóstico de sepsis neonatal.**
Irene Cánovas Cervera, Universitat de València irene.canovas@uv.es
- 7. La relación secreta entre los genes y la enfermedad de Fabry.**
Victoria Sanchís López. Instituto de Investigación Sanitaria y Biomédica de Alicante, ISABIAL
victoria.sanchis01@goumh.umh.es
- 8. Aproximaciones terapéuticas para la Neurofibromatosis tipo1.** María Teresa Rubio López.
Instituto de Biomedicina de Valencia- Centro Superior de Investigaciones Científicas, IBV-
CSIC trubio@ibv.csic.es
- 9. Anomalías congénitas del sistema nervioso central.** Berta Arribas Díaz. Fundación para el
Fomento de la Investigación Sanitaria y Biomédica de la Comunidad Valenciana, FISABIO
berta.arribas@fisabio.es
- 10. Enfermedades raras degenerativas.** Anna Torró. Fundació per al Foment de la Investigació
Sanitària, FISABIO anna.torro@fisabio.es